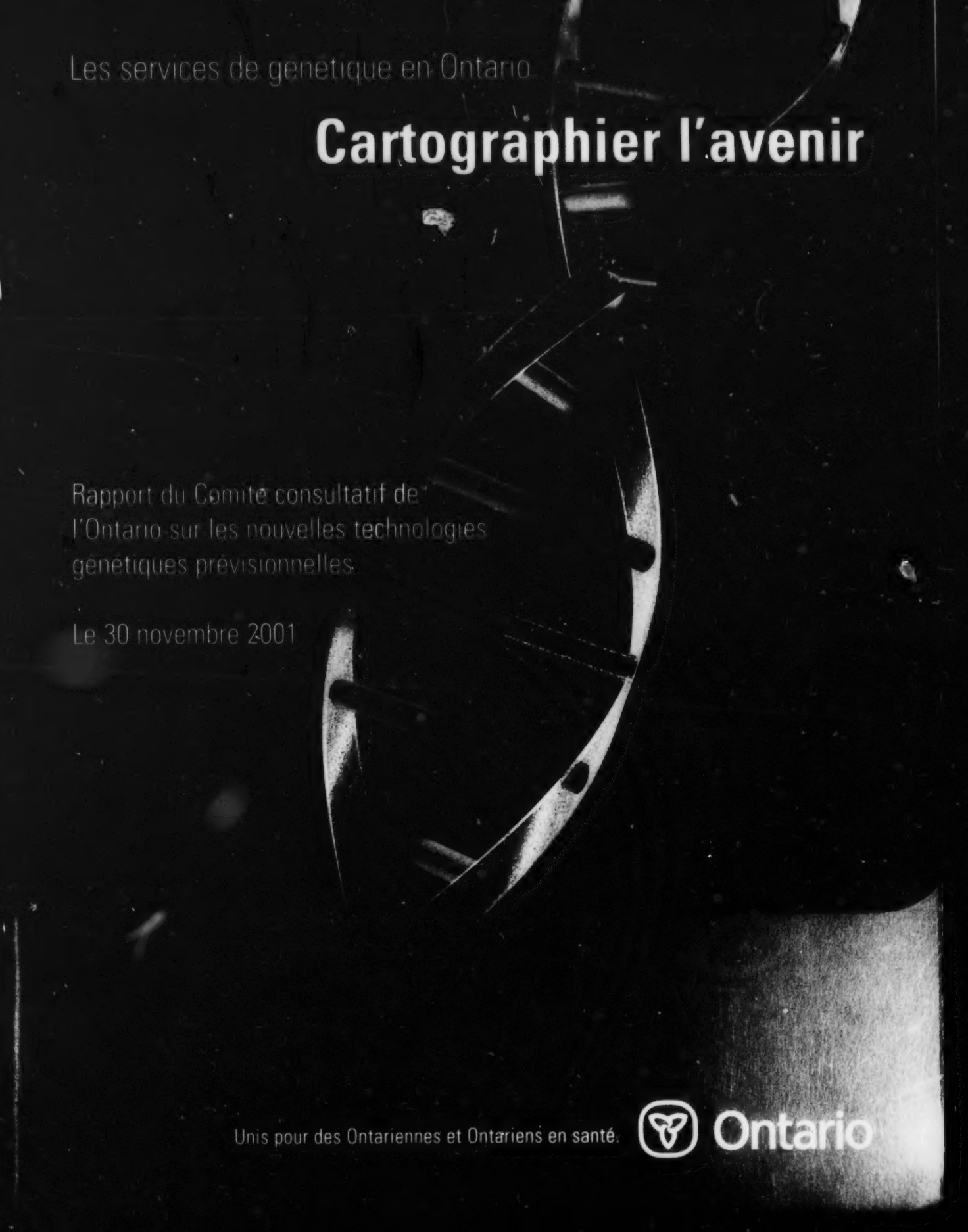


Les services de genetique en Ontario

Cartographier l'avenir

Rapport du Comite consultatif de l'Ontario sur les nouvelles technologies genetiques previsionnelles

Le 30 novembre 2001

Unis pour des Ontariennes et Ontariens en santé.

Ontario

102-04159/

Remerciements

Le Comité consultatif de l'Ontario sur les nouvelles technologies génétiques prévisionnelles est reconnaissant de l'aide que lui ont prodiguée une multitude de chercheurs, d'auteurs et de bénévoles au cours de l'élaboration du présent rapport.

Le Comité tient en outre à souligner le précieux apport à ses travaux de nombreux spécialistes de l'intégration de la médecine génétique à la pratique clinique générale, dont :

- le Dr Ed McCabe, président, Secretary's Advisory Committee on Genetic Testing (SACGT); directeur du département de pédiatrie à l'UCLA; président de l'American College of Medical Genetics et président élu de la Western Society for Pediatric Research;
- le Dr Alan Guttmacher, médecin-conseil principal auprès du directeur du National Human Genome Research Institute (NHGRI);
- le Dr Robert Hegele, directeur du laboratoire Blackburn de génétique cardiovasculaire au John P. Robarts Research Institute et professeur de médecine et de biochimie à l'Université Western Ontario;
- le Dr Neil Holtzman, directeur, département de génétique et des études sur les politiques publiques aux John Hopkins Medical Institutions;
- le Dr Alex McKenzie.

Ces spécialistes ont présenté d'importantes communications lors d'un colloque scientifique tenu par le Comité le 19 septembre 2001. Le Comité a par ailleurs obtenu les commentaires du Dr Ronald Carter, président du Collège canadien de généticiens médicaux. Le Comité est redevable à toutes ces personnes de leurs contributions exceptionnelles.

Le Comité, formé de bénévoles, a réalisé son mandat grâce à un programme de recherche et aux travaux menés dans le cadre de sous-comités. On pourra se procurer les rapports des sous-comités et les rapports de recherche rédigés à l'intention du Comité auprès de Helen Wright, au 416 314-1431, ou à *Helen.Wright@moh.gov.on.ca*

Le rapport entier est aussi disponible sur le site web du ministère de la Santé et des Soins de longue durée : www.gov.on.ca/health

Le sommaire, l'aperçu, les recommandations du Comité consultatif provincial et les annexes A et B sont disponibles en français sur le site web ci-haut mentionné.

La liste des rapports des sous-comités et des autres documents rédigés à l'intention du Comité forme l'annexe E du rapport intégral.

Table des matières

1 Sommaire

1 Le Comité
2 Le Rapport
2 Incidences des nouvelles technologies génétiques
6 Défis afférents aux nouvelles technologies génétiques
6 Aperçu des recommandations

8 Section 1 : Aperçu

8 Évolution de la médecine génétique
9 Gènes de maladies apparaissant chez l'adulte
10 Facteurs environnementaux

11 Réalisations scientifiques
11 Formation du Human Genome Epidemiology Network
12 Identification d'un nombre croissant de maladies génétiques
12 Multiplication des tests génétiques prédictifs
13 Progrès des technologies génétiques
14 En prochaine étape : des traitements et thérapies génomiques

15 Réductionnisme génétique

16 Répercussions sur le système de santé

16 L'opinion publique ontarienne et le dépistage génétique
17 Perceptions au sein de la population
17 Menace pour la vie privée
18 Répercussions à grande portée
18 Brevetage du matériel génétique humain et des procédés de dépistage génétique

18 Le programme provincial de génétique
20 Personnel des services de génétique
21 Formation du personnel en génétique

22 Section 3 : Recommandations du Comité consultatif de l'Ontario sur les nouvelles technologies génétiques prévisionnelles

22 Établissement à l'échelon provincial d'un comité consultatif permanent sur la génétique (1)
23 Approche de l'introduction des nouveaux tests et services de génétique (2-8)
23 Intégration des services de génétique (9-10)
24 Éducation et information (11-12)
24 Gestion de la qualité et lignes directrices afférentes (13-14)
24 Ressources humaines et services de génétique (15)
25 Non-discrimination (16-18)
25 Examen critique des initiatives de recherche (19)
25 Brevets, commercialisation et vente directe des tests génétiques (20)
26 Consentement éclairé (21)
26 Dépistage génétique chez les mineurs (22-24)
26 Confidentialité des données génétiques et respect de la vie privée (25-26)

28 Section 4 : Annexes

28 Annexe A : Comité consultatif de l'Ontario sur les nouvelles technologies génétiques prévisionnelles – Mandat et cadre de référence
33 Annexe B : Composition du Comité consultatif de l'Ontario sur les nouvelles technologies génétiques prévisionnelles

Sommaire

Au cours de la dernière décennie, la science a fait des pas de géant dans la découverte du génome humain. Des technologies poussées ont permis d'ébaucher, avec une précision sans précédent, une cartographie de la génétique humaine. La capacité accrue de dépistage des prédispositions génétiques à certaines pathologies fait espérer que les tests génétiques prédictifs améliorent la thérapeutique et la prestation des soins de santé. La découverte du fondement génétique de la maladie ne peut manquer d'éclairer les processus pathologiques.

Les sondages montrent que la population ontarienne souhaite en savoir davantage sur les nouvelles sciences génétiques et ce qu'elles peuvent lui apporter. Cependant, avant d'adopter ces nouvelles technologies, les pouvoirs publics se doivent d'en étudier à fond la valeur et les répercussions pour les patients, le système juridique et la société dans son ensemble.

Le Comité

En avril 2000, le ministère de la Santé et des Soins de longue durée (MSSLD) a formé le Comité consultatif de l'Ontario sur les nouvelles technologies génétiques prévisionnelles, afin de guider l'Ontario dans l'exploration de cette nouvelle frontière scientifique et médicale de la génétique humaine.

Le mandat du Comité consultatif était d'élaborer un cadre stratégique pour l'intégration de services d'évaluation et de consultation génétiques prédictifs au système de santé de l'Ontario. Ce cadre devrait aider le système de santé provincial à promouvoir le bien-être au sein de la population et à améliorer les mesures de prévention de la maladie.

Le Comité devait également élaborer des principes, directives, critères et avis généraux de façon à orienter les décisions quant aux modalités d'incorporation des nouveaux services génétiques au système de santé de la province. Pour plus de détails sur le mandat et les attributions du Comité, voir l'Annexe A.

Le Comité, de nature pluridisciplinaire, réunissait :

- des généticiens,
- un conseiller en génétique,
- des omnipraticiens,
- des chercheurs en génétique,
- des directeurs de laboratoire,
- des universitaires, en droit, éthique et médecine, et des éducateurs,
- un épidémiologiste clinicien,
- un spécialiste des questions psychosociales, de même que des représentants des organismes suivants : la Société canadienne du cancer, la Fondation des maladies du cœur, la Société Huntington du Canada, l'Ontario Association of Medical Laboratories, l'Ontario College of Family Physicians, l'Association des hôpitaux de l'Ontario et le ministère de la Santé et des Soins de longue durée.

Le Comité a réparti ses travaux en six grands secteurs :

- éducation,
- évaluation,
- pratique clinique,
- questions psychosociales,
- pratiques de laboratoire,
- problèmes d'ordre éthique et juridique.

Les sous-comités ont consulté une large gamme de spécialistes de la province dans chacun de ces secteurs. On trouvera à l'Annexe B la liste des membres du Comité consultatif de l'Ontario et de ses sous-comités.

Le Rapport

Le présent rapport fait, à l'intention du ministère, l'exposé des progrès récents réalisés en génétique. Il fait aussi l'examen de la situation actuelle des services de génétique en Ontario et esquisse les répercussions en tous genres qu'auront la technologie et la médecine génétiques sur les patients, les relations médecin-patient, le système de santé et la société dans son ensemble.

Les effets de la science génétique sur la pratique clinique, les services de santé et les patients ne se sont pas encore manifestés, mais l'avance rapide des technologies exige la formulation de stratégies adéquates et une évaluation objective de la portée immédiate et future de ces progrès.

Le rapport formule des recommandations à l'intention des gouvernements provincial et fédéral ainsi que des organismes non gouvernementaux, dont l'action peut faire en sorte que la population ontarienne tire pleinement avantage de la génétique et de ses effets bénéfiques.

Incidences des nouvelles technologies génétiques

Incidences sur les systèmes de santé

Les nouvelles technologies génétiques présentent des différences sur les plans de la fidélité, de l'exactitude et de l'efficacité prédictive, de même que des impacts cliniques et psychosociaux, de sorte que chacune doit être évaluée quant à son utilité et à ses répercussions au sein d'un système de santé public.

La complexité de chaque procédure d'essai exige de rigoureux protocoles de laboratoire, aux fins de l'obtention de résultats précis et significatifs, pouvant être clairement communiqués aux patients par le médecin.

Jean, Jacques et Paul

Le frère aîné de Jean, Jacques (28 ans), a récemment reçu un diagnostic de cancer du côlon. Leur père est mort de ce cancer à l'âge de 39 ans. Jean (23 ans) se pose des questions sur les risques que lui-même court et se voit aiguillé vers une clinique de génétique.

La conseillère de la clinique informe Jean que les membres de sa famille sont admissibles au dépistage, mais que le dossier de Jacques est nécessaire pour vérifier le diagnostic. Si l'on procède à des tests, il faudra commencer par Jacques. Jean est réticent à entamer le sujet avec son frère, qui vient d'être opéré et qui est en pleine chimiothérapie. La conseillère révèle à Jean qu'il est à haut risque, en raison de ses antécédents familiaux, et qu'il devrait se soumettre à une coloscopie annuelle. Elle le dirige chez un gastro-entérologue.

Quatre ans plus tard, tout va bien pour Jacques. Jean vient de se marier et le couple désire avoir des enfants; Jean aborde donc la question des tests avec son frère. Jacques consent à subir les tests et l'on découvre chez lui une mutation du gène MSH2, ce qui concorde avec les antécédents familiaux de cancer du côlon. Jean subit les tests à son tour, mais ne présente pas la mutation. Selon son gastro-entérologue, il peut interrompre ses mesures actuelles de contrôle pour s'en tenir aux précautions usuelles.

Le benjamin de la famille, Paul, prend connaissance des résultats de tests de Jacques et veut se soumettre au dépistage également. Paul s'est bien porté toute sa vie et n'a fait l'objet d'aucun contrôle. Il ne s'est donc jamais soucié de sa santé et encore moins du cancer du côlon. On lui dispense un certain counselling sur les effets possibles des tests sur les plans médical et psychosocial, ce qu'il semble comprendre, tout en se montrant désireux de poursuivre.

Les tests indiquent que Paul est porteur de la même mutation que Jacques. On apprend à Paul que cette mutation s'accompagne de fortes probabilités d'un cancer du côlon à un moment ou à un autre de sa vie (probabilités de 80 % chez lui en comparaison de 6 % pour la population générale). Paul est envoyé chez un gastro-entérologue pour une coloscopie. Les résultats sont normaux, mais il commence à s'inquiéter sérieusement des possibilités de cancer et demande une seconde opinion. Des résultats également normaux à la suite d'une seconde coloscopie ne semblent pas atténuer ses inquiétudes; sa famille déclare qu'il passe des heures sur Internet, à chercher des moyens de prévenir la maladie.

Le médecin de famille de Paul l'envoie chez un psychiatre, qui le traite pendant une année environ. Paul assiste à une lente diminution de son anxiété, qui se ravive toutefois deux semaines avant chaque nouvelle coloscopie.

Incidences sur la pratique clinique

Les résultats des tests génétiques varient beaucoup suivant divers facteurs : degré de certitude que la maladie se manifeste, risque et fidélité des tests, type de traitement nécessaire et complexité d'administration des tests. Vu l'accroissement du nombre et de la diversité des tests génétiques, l'omnipraticien, face à des indications de plus en plus grandes à l'égard de ces tests, devra pouvoir en interpréter les résultats.

La fréquence des tests génétiques croissant, on verra en parallèle s'alourdir la charge de travail des généticiens et des autres médecins spécialistes, de même que des conseillers en génétique. Il faudra mettre au point de nouvelles approches de la pratique clinique et, pour exercer en connaissance de cause, les médecins devront se doter de nouvelles connaissances et s'assimiler des compétences de différents domaines.

Jean, Jacques et Paul

Le frère aîné de Jean, Jacques (28 ans), a récemment reçu un diagnostic de cancer du côlon. Leur père est mort de ce cancer à l'âge de 39 ans. Jean (23 ans) se pose des questions sur les risques que lui-même court et se voit aiguillé vers une clinique de génétique.

La conseillère de la clinique informe Jean que les membres de sa famille sont admissibles au dépistage, mais que le dossier de Jacques est nécessaire pour vérifier le diagnostic. Si l'on procède à des tests, il faudra commencer par Jacques. Jean est réticent à entamer le sujet avec son frère, qui vient d'être opéré et qui est en pleine chimiothérapie. La conseillère révèle à Jean qu'il est à haut risque, en raison de ses antécédents familiaux, et qu'il devrait se soumettre à une coloscopie annuelle. Elle le dirige chez un gastro-entérologue.

Quatre ans plus tard, tout va bien pour Jacques. Jean vient de se marier et le couple désire avoir des enfants; Jean aborde donc la question des tests avec son frère. Jacques consent à subir les tests et l'on découvre chez lui une mutation du gène MSH2, ce qui concorde avec les antécédents familiaux de cancer du côlon. Jean subit les tests à son tour, mais ne présente pas la mutation. Selon son gastro-entérologue, il peut interrompre ses mesures actuelles de contrôle pour s'en tenir aux précautions usuelles.

Le benjamin de la famille, Paul, prend connaissance des résultats de tests de Jacques et veut se soumettre au dépistage également. Paul s'est bien porté toute sa vie et n'a fait l'objet d'aucun contrôle. Il ne s'est donc jamais soucié de sa santé et encore moins du cancer du côlon. On lui dispense un certain counselling sur les effets possibles des tests sur les plans médical et psychosocial, ce qu'il semble comprendre, tout en se montrant désireux de poursuivre.

Les tests indiquent que Paul est porteur de la même mutation que Jacques. On apprend à Paul que cette mutation s'accompagne de fortes probabilités d'un cancer du côlon à un moment ou à un autre de sa vie (probabilités de 80 % chez lui en comparaison de 6 % pour la population générale). Paul est envoyé chez un gastro-entérologue pour une coloscopie. Les résultats sont normaux, mais il commence à s'inquiéter sérieusement des possibilités de cancer et demande une seconde opinion. Des résultats également normaux à la suite d'une seconde coloscopie ne semblent pas atténuer ses inquiétudes; sa famille déclare qu'il passe des heures sur Internet, à chercher des moyens de prévenir la maladie.

Le médecin de famille de Paul l'envoie chez un psychiatre, qui le traite pendant une année environ. Paul assiste à une lente diminution de son anxiété, qui se ravive toutefois deux semaines avant chaque nouvelle coloscopie.

Incidences sur la pratique clinique

Les résultats des tests génétiques varient beaucoup suivant divers facteurs : degré de certitude que la maladie se manifeste, risque et fidélité des tests, type de traitement nécessaire et complexité d'administration des tests. Vu l'accroissement du nombre et de la diversité des tests génétiques, l'omnipraticien, face à des indications de plus en plus grandes à l'égard de ces tests, devra pouvoir en interpréter les résultats.

La fréquence des tests génétiques croissant, on verra en parallèle s'alourdir la charge de travail des généticiens et des autres médecins spécialistes, de même que des conseillers en génétique. Il faudra mettre au point de nouvelles approches de la pratique clinique et, pour exercer en connaissance de cause, les médecins devront se doter de nouvelles connaissances et s'assimiler des compétences de différents domaines.

David

David a 32 ans et son père, Jean, a récemment reçu un diagnostic d'hémochromatose. Cette affection génétique provoque l'accumulation de fer dans les tissus et entraîne de nombreux problèmes, dont cirrhose du foie, diabète, impuissance, pigmentation cutanée et insuffisance cardiaque. Cette pathologie se prête facilement au traitement, soit des saignées régulières visant à éliminer le fer superflu. Dans le cas du père de David, le diagnostic a été suffisamment précoce pour que le traitement puisse inverser les effets de la maladie.

Les tests génétiques subis par Jean révèlent qu'il est porteur de deux copies de la mutation C282Y du gène de l'hémochromatose. Cette mutation, présente en deux copies, est associée à la maladie. David demande à son médecin s'il ne devrait pas se soumettre sans tarder au traitement, lequel consisterait dans son cas à subir des saignées périodiques.

Le médecin de David lui conseille de subir des tests d'empreintes génétiques avant de songer à un traitement. Une analyse sanguine indique la présence, chez David, d'une copie de la forme mutante C282Y et d'une copie de la forme normale du gène. Or, le laboratoire fait erreur, et l'interprétation des résultats indique une prédisposition à l'hémochromatose chez David. Sans plus tarder, le médecin de David amorce donc un programme mensuel de ponctions.

Six mois plus tard, David souffre d'anémie. Le médecin, étonné de ce résultat, demande l'avis d'un hématologue. Celui-ci démontre que le résultat des tests d'ADN de David ne concorde pas avec une prédisposition à l'hémochromatose; il est simplement porteur du gène, à l'instar de 10 % de la population de race blanche. Par conséquent, l'anémie de David était prévisible, étant donné la quantité de sang que lui avaient soustraite les ponctions des six mois précédents.

L'hématologue rappelle également au médecin de David qu'une prédisposition ne signifie pas que la personne est atteinte de la maladie et que, avant de recourir à un traitement, il faut procéder à d'autres tests visant à corroborer les signes de la maladie.

Incidences sur le patient ou la patiente

Les probabilités et les risques associés aux données d'ordre génétique sont des notions difficiles à comprendre, surtout quand il s'agit de décisions à prendre. Il faut bien peser non seulement les données cliniques fournies au patient ou à la patiente, mais également les effets psychosociaux du dépistage sur la personne en cause et sa famille.

À la différence d'autres formes de diagnostics médicaux, les tests génétiques prédictifs embrassent plus d'une génération. Les tests subis par une personne ont une portée sur les autres membres de sa famille, dont ses enfants et leurs rejetons. Ainsi, le test de la chorée de Huntington est prédictif pour la personne en cause mais aussi pour les générations futures.

Hélène

Hélène est une avocate de 27 ans, qui est mariée et dont la mère, âgée de 60 ans, en est au dernier stade de la chorée de Huntington. Hélène sait qu'elle a 50 % de probabilités d'avoir hérité de la maladie, pour laquelle il n'existe ni thérapie ni traitement spécifique. Elle explique au généticien consulté qu'elle désire subir les tests, de façon à ce qu'elle et son mari puissent faire des choix éclairés sur l'opportunité d'avoir des enfants. En deuxième lieu, on lui a offert un emploi dont les avantages sociaux sont moindres que ceux dont elle bénéficie actuellement et, selon elle, le fait de mieux savoir à quoi s'en tenir sur sa situation face à la maladie l'aidera à planifier sa carrière.

Des tests révèlent qu'Hélène est porteuse du gène de la maladie, mais une évaluation neurologique confirme qu'elle n'en présente aucun symptôme. Elle est un peu abattue par les résultats des tests, mais les résultats normaux de l'examen neurologique la réconfortent.

Hélène retourne à la clinique pour une séance de suivi un an plus tard, avec son mari et son nouveau-né. Le couple avait décidé d'avoir un enfant sans dépistage anténatal, espérant que les progrès de la recherche offriraient une solution à Hélène, le cas échéant, et du fait même à leurs enfants, s'ils héritaient du gène.

Hélène informe le généticien qu'elle conserve son emploi actuel, assorti d'une police d'assurance collective et d'un bon plan de retraite, parce qu'elle ne veut pas perdre ses avantages sociaux, même si elle devait gagner davantage dans le secteur privé. Elle pense également que les conditions de son emploi actuel lui permettront de consacrer davantage de temps à sa famille.

Le fait qu'elle soit porteuse du gène pathologique démoralise un peu Hélène, mais elle croit que le dépistage lui a permis de planifier sa vie de façon positive, ce dont elle a toutes les raisons de se réjouir.

Incidences sur la population

Les percées des sciences biomédicales et des nouvelles technologies débouchent sur tout un éventail de nouvelles possibilités en matière de santé et de procréation. Pour prendre des décisions éclairées, la population doit être en possession de données fiables sur ce qui est médicalement nécessaire et moralement approprié.

Karine

Karine, âgée de 35 ans, a lu un article sur un nouveau test génétique en rapport avec le cancer du sein. Elle n'a pas d'antécédents familiaux à cet égard, mais sa meilleure amie est morte de la maladie il y a peu de temps, à l'âge de 36 ans, ce qui la rend inquiète. Elle va voir son médecin de famille et demande à subir le test.

Le médecin achemine Karine vers un centre de services de génétique, où une conseillère lui expose la complexité du test et les répercussions possibles des résultats, tant positifs que négatifs. La conseillère conclut que Karine, vu ses antécédents familiaux, n'est pas admissible au dépistage.

Karine n'est pas entièrement satisfaite de cette réponse et déclare à son médecin de famille qu'elle a entendu parler de la possibilité de faire faire des analyses à l'extérieur de la province en vue du dépistage; elle serait disposée à assumer ces frais. Le médecin de famille se dit prêt à lui faciliter la démarche, tout en la lui déconseillant. Un mois plus tard, les résultats des tests apprennent à Karine qu'on a constaté chez elle un changement génétique inconnu jusqu'alors, dont la signification reste donc obscure.

Le médecin de famille suggère à sa patiente de retourner au centre de services de génétique, où une généticienne l'informe que le gène n'est pas encore bien compris et qu'on découvre fréquemment des changements n'ayant jamais été décrits. Ces changements sont impossibles à interpréter, de sorte qu'elle est incapable de dire à Karine si ses risques sont ainsi plus grands. Karine reçoit la même réponse de la conseillère en génétique du laboratoire de dépistage. Elle avoue à la conseillère qu'elle regrette d'avoir subi le test.

David

David a 32 ans et son père, Jean, a récemment reçu un diagnostic d'hémochromatose. Cette affection génétique provoque l'accumulation de fer dans les tissus et entraîne de nombreux problèmes, dont cirrhose du foie, diabète, impuissance, pigmentation cutanée et insuffisance cardiaque. Cette pathologie se prête facilement au traitement, soit des saignées régulières visant à éliminer le fer superflu. Dans le cas du père de David, le diagnostic a été suffisamment précoce pour que le traitement puisse inverser les effets de la maladie.

Les tests génétiques subis par Jean révèlent qu'il est porteur de deux copies de la mutation C282Y du gène de l'hémochromatose. Cette mutation, présente en deux copies, est associée à la maladie. David demande à son médecin s'il ne devrait pas se soumettre sans tarder au traitement, lequel consisterait dans son cas à subir des saignées périodiques.

Le médecin de David lui conseille de subir des tests d'empreintes génétiques avant de songer à un traitement. Une analyse sanguine indique la présence, chez David, d'une copie de la forme mutante C282Y et d'une copie de la forme normale du gène. Or, le laboratoire fait erreur, et l'interprétation des résultats indique une prédisposition à l'hémochromatose chez David. Sans plus tarder, le médecin de David amorce donc un programme mensuel de ponctions.

Six mois plus tard, David souffre d'anémie. Le médecin, étonné de ce résultat, demande l'avis d'un hématologue. Celui-ci démontre que le résultat des tests d'ADN de David ne concorde pas avec une prédisposition à l'hémochromatose; il est simplement porteur du gène, à l'instar de 10 % de la population de race blanche. Par conséquent, l'anémie de David était prévisible, étant donné la quantité de sang que lui avaient soustraite les ponctions des six mois précédents.

L'hématologue rappelle également au médecin de David qu'une prédisposition ne signifie pas que la personne est atteinte de la maladie et que, avant de recourir à un traitement, il faut procéder à d'autres tests visant à corroborer les signes de la maladie.

Incidences sur le patient ou la patiente

Les probabilités et les risques associés aux données d'ordre génétique sont des notions difficiles à comprendre, surtout quand il s'agit de décisions à prendre. Il faut bien peser non seulement les données cliniques fournies au patient ou à la patiente, mais également les effets psychosociaux du dépistage sur la personne en cause et sa famille.

À la différence d'autres formes de diagnostics médicaux, les tests génétiques prédictifs embrassent plus d'une génération. Les tests subis par une personne ont une portée sur les autres membres de sa famille, dont ses enfants et leurs rejetons. Ainsi, le test de la chorée de Huntington est prédictif pour la personne en cause mais aussi pour les générations futures.

Hélène

Hélène est une avocate de 27 ans, qui est mariée et dont la mère, âgée de 60 ans, en est au dernier stade de la chorée de Huntington. Hélène sait qu'elle a 50 % de probabilités d'avoir hérité de la maladie, pour laquelle il n'existe ni thérapie ni traitement spécifique. Elle explique au généticien consulté qu'elle désire subir les tests, de façon à ce qu'elle et son mari puissent faire des choix éclairés sur l'opportunité d'avoir des enfants. En deuxième lieu, on lui a offert un emploi dont les avantages sociaux sont moindres que ceux dont elle bénéficie actuellement et, selon elle, le fait de mieux savoir à quoi s'en tenir sur sa situation face à la maladie l'aidera à planifier sa carrière.

Des tests révèlent qu'Hélène est porteuse du gène de la maladie, mais une évaluation neurologique confirme qu'elle n'en présente aucun symptôme. Elle est un peu abattue par les résultats des tests, mais les résultats normaux de l'examen neurologique la réconfortent.

Hélène retourne à la clinique pour une séance de suivi un an plus tard, avec son mari et son nouveau-né. Le couple avait décidé d'avoir un enfant sans dépistage anténatal, espérant que les progrès de la recherche offriraient une solution à Hélène, le cas échéant, et du fait même à leurs enfants, s'ils héritaient du gène.

Hélène informe le généticien qu'elle conserve son emploi actuel, assorti d'une police d'assurance collective et d'un bon plan de retraite, parce qu'elle ne veut pas perdre ses avantages sociaux, même si elle devait gagner davantage dans le secteur privé. Elle pense également que les conditions de son emploi actuel lui permettront de consacrer davantage de temps à sa famille.

Le fait qu'elle soit porteuse du gène pathologique démoralise un peu Hélène, mais elle croit que le dépistage lui a permis de planifier sa vie de façon positive, ce dont elle a toutes les raisons de se réjouir.

Incidences sur la population

Les percées des sciences biomédicales et des nouvelles technologies débouchent sur tout un éventail de nouvelles possibilités en matière de santé et de procréation. Pour prendre des décisions éclairées, la population doit être en possession de données fiables sur ce qui est médicalement nécessaire et moralement approprié.

Karine

Karine, âgée de 35 ans, a lu un article sur un nouveau test génétique en rapport avec le cancer du sein. Elle n'a pas d'antécédents familiaux à cet égard, mais sa meilleure amie est morte de la maladie il y a peu de temps, à l'âge de 36 ans, ce qui la rend inquiète. Elle va voir son médecin de famille et demande à subir le test.

Le médecin achemine Karine vers un centre de services de génétique, où une conseillère lui expose la complexité du test et les répercussions possibles des résultats, tant positifs que négatifs. La conseillère conclut que Karine, vu ses antécédents familiaux, n'est pas admissible au dépistage.

Karine n'est pas entièrement satisfaite de cette réponse et déclare à son médecin de famille qu'elle a entendu parler de la possibilité de faire faire des analyses à l'extérieur de la province en vue du dépistage; elle serait disposée à assumer ces frais. Le médecin de famille se dit prêt à lui faciliter la démarche, tout en la lui déconseillant. Un mois plus tard, les résultats des tests apprennent à Karine qu'on a constaté chez elle un changement génétique inconnu jusqu'alors, dont la signification reste donc obscure.

Le médecin de famille suggère à sa patiente de retourner au centre de services de génétique, où une généticienne l'informe que le gène n'est pas encore bien compris et qu'on découvre fréquemment des changements n'ayant jamais été décrits. Ces changements sont impossibles à interpréter, de sorte qu'elle est incapable de dire à Karine si ses risques sont ainsi plus grands. Karine reçoit la même réponse de la conseillère en génétique du laboratoire de dépistage. Elle avoue à la conseillère qu'elle regrette d'avoir subi le test.

Défis afférents aux nouvelles technologies génétiques

Parce que le risque se définit souvent par des interactions complexes entre les gènes et certains facteurs issus du milieu, l'interprétation du risque ou de la probabilité de certaines pathologies révélées par le dépistage génétique appellera une stratégie éducative très particulière.

Il sera difficile mais nécessaire de peser le pour et le contre : faudra-t-il assumer les coûts de prestation des tests et de toutes leurs retombées – changements à apporter au mode de vie, programmes de surveillance, répercussions possibles d'ordre psychologique, familial, moral et juridique – plutôt que de continuer à se fier à d'autres modes d'investigation et aux thérapeutiques traditionnelles.

Il faudra se garder d'adopter les nouvelles technologies génétiques de lutte contre la maladie en négligeant d'autres approches connues. Il faudra tenir compte des autres approches de lutte contre la maladie, dont les changements à apporter au mode de vie, qui valent pour l'ensemble de la population, sans égard aux prédispositions génétiques.

Les nouvelles technologies de dépistage, grâce auxquelles un simple échantillon de sang ou de tissu peut être soumis à des tests simultanés de dépistage de différentes pathologies, ouvrent des horizons inconcevables jusqu'ici.

Par ailleurs, le dépistage génétique ouvre la porte à des dilemmes éthiques et juridiques qui exigent une orientation et des décisions fondées sur des valeurs sociales communes, dans le contexte d'un débat public. Il soulève également des questions qui, dépassant la compétence provinciale, relèvent d'une réglementation fédérale et internationale.

Aperçu des recommandations

On trouvera les recommandations du Comité consultatif à la section 3 du présent rapport.

Établissement d'un comité consultatif permanent sur la génétique

La première recommandation vise l'établissement par l'Ontario d'un comité consultatif permanent sur la génétique, dont le mandat général serait le suivant :

- évaluer les nouveaux tests génétiques en vue de la prestation de services,
- déterminer les besoins en matière de ressources et les formules possibles de services de santé au fur et à mesure de l'évolution des enjeux génétiques,
- faciliter la mise en œuvre des nouveaux tests génétiques,
- dispenser des conseils sur les questions d'ordre éthique, juridique et éducatif que pose le dépistage génétique.

Nécessité de l'évaluation

Les recommandations insistent sur l'importance d'élaborer un processus d'évaluation fondé sur le modèle exposé dans le présent rapport. Avant de devenir un service assuré, tout nouveau test devrait être évalué des points de vue suivants :

- exactitude technique,
- efficacité clinique,
- utilité pour les intéressés,
- effets autres; effets préjudiciables,
- potentiel d'expansion et coûts afférents,
- incidences éthiques et juridiques,
- exigences en matière de ressources.

Questions liées aux services de génétique

Puisque le dépistage génétique débouche souvent sur des résultats complexes, les tests doivent s'inscrire dans le cadre plus large de services de génétique multidisciplinaires et intégrés, assortis d'une évaluation et de counselling, d'essais qualitatifs, de services de soutien et de suivi psychosociaux, dont surveillance, prévention et traitement. On ne ménagera aucun effort pour intégrer les services de génétique au système de santé actuel.

À cause de la croissance potentielle du nombre et du volume des tests génétiques ainsi que de leurs répercussions et des coûts afférents au cours des décennies à venir, le Comité a aussi formulé des recommandations visant à accroître le recrutement et la capacité de formation des fournisseurs de services de génétique dans le cadre du système de santé. Il faudra mettre en place des directives en gestion de la qualité pour chaque aspect des services de génétique.

Questions éthiques et juridiques

Des questions d'ordre éthique et juridique sont inhérentes à chacune des phases du dépistage génétique. Les recommandations soulignent la nécessité des mesures suivantes :

- assurer la confidentialité et le respect de la vie privée; protéger les patients de toute discrimination et stigmatisation,
- assurer un consentement éclairé au dépistage génétique,
- assurer la gestion de la qualité des tests de laboratoire,
- faire en sorte que les gouvernements et les organismes de réglementation prennent les décisions et mesures nécessaires à l'égard des tests génétiques : brevets, exploitation à des fins commerciales et vente directe.

Programme d'éducation

Le Comité consultatif recommande l'élaboration et la promotion d'un programme d'éducation sur la génétique à l'intention de tous les citoyens et citoyennes de l'Ontario, y compris les membres des professions de la santé et les décideurs, afin de répondre aux besoins de la population et des professionnels. Il recommande aussi l'élaboration d'un programme éducatif spécifique à l'égard de chaque nouveau test prédictif jugé admissible comme service assuré.

Jusqu'à récemment, la pratique de la génétique comportait principalement le diagnostic de maladies héréditaires rares, l'estimation du risque pour les proches de la personne atteinte et le diagnostic prénatal. La plupart des fournisseurs de soins de santé n'avaient guère l'utilité de connaissances poussées en génétique. La situation a brusquement changé : les ministères de l'Éducation et des Collèges et Universités doivent maintenant envisager d'urgence la refonte des programmes des niveaux secondaires et postsecondaires, afin d'y intégrer les fondements de la génétique et les grandes questions qu'elle soulève.

Pour aller de l'avant

Les scientifiques, les pouvoirs publics et la population font des efforts pour comprendre les avantages et les limites de la génétique. Notre rapport veut aider l'Ontario à y parvenir, dans un climat d'optimisme prudent. Le suivi des progrès réalisés en génétique et de leurs applications cliniques constituera une tâche que devront assumer en permanence les gouvernements de tous paliers.

Section 1 : Aperçu

La cartographie scientifique du génome humain représente un événement d'envergure. Son importance se mesure, non seulement sur le plan technologique, mais sur celui de son potentiel de soulagement de la souffrance humaine et d'amélioration de la qualité et de la durée de vie de l'être humain.

Les connaissances scientifiques auxquelles donne accès la cartographie du génome humain auront pour effet d'accélérer l'utilisation et la disponibilité des tests génétiques. Cette expansion présentera des défis substantiels de planification et de financement pour le système de santé de l'Ontario, de même que des défis d'ordre éthique et juridique pour la société.

Actuellement, selon les statistiques du MSSLD, les résidentes et résidents de l'Ontario font, chaque année, l'objet de tests de génétique moléculaire dans la proportion de 1 sur 700. Ces chiffres devraient, dans les prochaines années, connaître une véritable flambée : très bientôt dans la province, une personne sur deux pourrait être candidate à un dépistage génétique[1].

De nouvelles solutions pourront bientôt s'offrir en prévention ou en traitement des maladies à caractère génétique, par le biais, notamment :

- des thérapies traditionnelles,
- des thérapies par remplacement de protéines ou d'enzymes,
- des thérapies géniques visant à corriger l'anomalie génétique,
- de la pharmacogénétique (médication adaptée à la constitution génétique d'une personne).

Cette progression rapide qui est prévue pour les technologies génétiques exige des stratégies d'adaptation.

Évolution de la médecine génétique

Les affections génétiques sont attribuables à des altérations de chromosomes complets, de parties de chromosomes ou d'un ou plusieurs des quelque 40 000 gènes qui composent le génome humain. Ces affections peuvent se transmettre de génération en génération par le biais de la procréation.

De plus en plus, le dépistage génétique polarise l'attention sur les modifications de gènes (mutations) plutôt que sur les affections chromosomiques. La mutation altère habituellement la capacité du gène à produire une protéine ou une enzyme essentielle au fonctionnement de l'organisme. L'absence de cette protéine ou de cette enzyme est cause de maladie.

De 2 % à 3 % des enfants présentent une anomalie significative à la naissance[2]; dans 0,6 % environ de ces cas, il s'agit d'anomalies chromosomiques, tandis que dans 1,4 % des cas, des maladies monogéniques sont en cause; pour le reste, on est en présence de maladies multifactorielles – soit à facteurs génétiques et environnementaux.

---

[1] *The Genetics of Common Diseases*. A Second Report to the National Health Service Central Research and Development Committee on the New Genetics, 1995.

[2] Harper, Peter S (1998) *Practical Genetic Counselling*, Butterworth and Heineman, Oxford, P.11.

Au nombre des maladies monogéniques, où un seul gène ou une seule paire de gènes est responsable de la maladie, il y a les suivantes :

- maladie de Tay-Sachs (1 sur 960 chez les Juifs ashkenazes),
- fibrose kystique (1 sur 2 500 chez les personnes de race blanche),
- chorée de Huntington (1 sur 10 000 – 1 sur 20 000).

Il existe plus de 6 000 maladies monogéniques, dont 870 environ peuvent être dépistées par des tests de génétique moléculaire[3]. Dans la plupart des cas, un constat de mutation dans le gène ou dans la paire de gènes indique une forte probabilité que la personne ait contracté la maladie.

Dans le passé, les généticiens se sont surtout penchés sur des maladies rares, généralement relevées dans les populations prénatale ou pédiatrique. Ce volet de la médecine génétique existe toujours, mais la pratique s'est étendue à l'examen du rôle des gènes dans les maladies apparaissant à l'âge adulte.

	Génétique « traditionnelle »	« Nouvelle » génétique
Type de tests	Surtout diagnostiques	Surtout prédictifs
Type de maladies	Maladies génétiques rares, surtout pédiatriques; habituellement, forte probabilité de présenter ou de contracter la maladie	Maladies courantes, présentant un composant génétique et apparaissant surtout à l'âge adulte; probabilité de faible à forte de contracter la maladie
Type de résultats	Confirme la présence de la maladie ou annonce son apparition, sans indication du degré de gravité	Prévisions de risque plus complexes, où peuvent être en jeu un ou des gènes et des facteurs environnementaux

Gènes de maladies apparaissant chez l'adulte

Lorsque les tests ont lieu avant l'apparition de symptômes, ce groupe de gènes peut permettre de prévoir la maladie avec certitude, comme dans le cas de la chorée de Huntington, ou simplement fournir une estimation du risque de contracter la maladie, comme le font les tests sur les gènes du cancer du sein.

La justesse des prévisions de probabilité peut varier. Par exemple, une femme porteuse d'un gène BrCa1 ayant muté peut présenter une probabilité de 80 % de contracter un cancer du sein[4], tandis qu'une personne ayant une certaine prédisposition génétique à la coronaropathie pourra connaître une augmentation minime du risque[5].

---

[3] GeneTests-Gene Clinics: Human Genetics Information Resource, 2001; également, le Dr R. Pagon, dans sa correspondance avec le ministère de la Santé et des Soins de longue durée.

[4] Easton DF, Bishop DT, et al. for the Breast Cancer Linkage Consortium. Genetic linkage analysis in familial breast and ovarian cancer: results from 214 families. American Journal of Human Genetics 52(4): 678-701, 1993.

[5] Winkelmann BR; Hager J (2000) Genetic variation in coronary heart disease and myocardial infarction: methodological overview and clinical evidence. Pharmacogenomics;1(1):73-94.

Au nombre des maladies monogéniques, où un seul gène ou une seule paire de gènes est responsable de la maladie, il y a les suivantes :

- maladie de Tay-Sachs (1 sur 960 chez les Juifs ashkenazes),
- fibrose kystique (1 sur 2 500 chez les personnes de race blanche),
- chorée de Huntington (1 sur 10 000 – 1 sur 20 000).

Il existe plus de 6 000 maladies monogéniques, dont 870 environ peuvent être dépistées par des tests de génétique moléculaire[3]. Dans la plupart des cas, un constat de mutation dans le gène ou dans la paire de gènes indique une forte probabilité que la personne ait contracté la maladie.

Dans le passé, les généticiens se sont surtout penchés sur des maladies rares, généralement relevées dans les populations prénatale ou pédiatrique. Ce volet de la médecine génétique existe toujours, mais la pratique s'est étendue à l'examen du rôle des gènes dans les maladies apparaissant à l'âge adulte.

	Génétique « traditionnelle »	**« Nouvelle » génétique**
Type de tests	**Surtout diagnostiques**	**Surtout prédictifs**
Type de maladies	**Maladies génétiques rares, surtout pédiatriques; habituellement, forte probabilité de présenter ou de contracter la maladie**	**Maladies courantes, présentant un composant génétique et apparaissant surtout à l'âge adulte; probabilité de faible à forte de contracter la maladie**
Type de résultats	**Confirme la présence de la maladie ou annonce son apparition, sans indication du degré de gravité**	**Prévisions de risque plus complexes, où peuvent être en jeu un ou des gènes et des facteurs environnementaux**

Gènes de maladies apparaissant chez l'adulte

Lorsque les tests ont lieu avant l'apparition de symptômes, ce groupe de gènes peut permettre de prévoir la maladie avec certitude, comme dans le cas de la chorée de Huntington, ou simplement fournir une estimation du risque de contracter la maladie, comme le font les tests sur les gènes du cancer du sein.

La justesse des prévisions de probabilité peut varier. Par exemple, une femme porteuse d'un gène BrCa1 ayant muté peut présenter une probabilité de 80 % de contracter un cancer du sein[4], tandis qu'une personne ayant une certaine prédisposition génétique à la coronaropathie pourra connaître une augmentation minime du risque[5].

---

[3] GeneTests-Gene Clinics: Human Genetics Information Resource, 2001; également, le Dr R. Pagon, dans sa correspondance avec le ministère de la Santé et des Soins de longue durée.

[4] Easton DF, Bishop DT, et al. for the Breast Cancer Linkage Consortium. Genetic linkage analysis in familial breast and ovarian cancer: results from 214 families. American Journal of Human Genetics 52(4): 678-701, 1993.

[5] Winkelmann BR; Hager J (2000) Genetic variation in coronary heart disease and myocardial infarction: methodological overview and clinical evidence. Pharmacogenomics;1(1):73-94.

Avec l'évolution des sciences biomédicales, de plus en plus de recherches sont axées sur la vulnérabilité génétique face à des maladies courantes apparaissant à l'âge adulte, telles que :

- le cancer du sein, qui touche 1 femme sur 9,
- la coronaropathie, qui touche 1 personne sur 4,
- le diabète type II (insulino-dépendant), qui touche 1 personne sur 20,
- la maladie d'Alzheimer, qui touche ≥ 1 personne sur 20[6].

La vulnérabilité génétique joue un rôle relativement peu important dans la pathogenèse. La présence d'une de ces mutations géniques ne certifie aucunement que la personne doive contracter la maladie; elle indique simplement une vulnérabilité ou prédisposition à cet égard.

En 1997, les dix principales causes de mortalité au Canada étaient les suivantes :

- cancers (58 703 décès),
- cardiopathies (57 417),
- maladies cérébrovasculaires (16 051),
- bronchopneumopathie chronique obstructive (BPCO) (9 618),
- blessures (8 626),
- pneumonie/grippe (8 032),
- diabète (5 699),
- maladies neurodégénératives (5 049),
- maladies cardiovasculaires (4 767),
- psychoses (4 645).

Mises à part les blessures, un petit pourcentage au moins des neuf autres grandes causes de mortalité ont un composant génétique. Par exemple, 5 % environ des personnes ayant un cancer présentent une prédisposition génétique[7]. Dans les maladies infectieuses, telles que grippe, pneumonie ou VIH/sida, la constitution génétique joue un rôle à l'égard de la capacité du système immunitaire de combattre l'infection. Par exemple, les personnes qui possèdent une copie du gène mutant CCR5 sont relativement moins susceptibles de contracter le sida, et celles qui en possèdent deux copies sont immunisées contre la maladie[8].

Il faut se souvenir que, parmi les maladies ci-dessus énumérées, il y a des maladies chroniques à composant génétique, telles que le diabète et la bronchopneumopathie chronique obstructive. Ces maladies minent la santé à long terme et entraînent des coûts élevés sur le plan social et sur celui des soins de santé.

Facteurs environnementaux

Des facteurs environnementaux, tels que régime alimentaire, exercice physique et exposition à des produits chimiques, influent sur de nombreuses maladies monogéniques ou polygéniques (aussi dites multifactorielles). On ne comprend pas encore très bien l'interaction entre les facteurs génétiques et les facteurs environnementaux, mais ces derniers peuvent jouer sur l'âge auquel apparaît la maladie, sa gravité et son évolution.

---

[6] Dr Achim Regenaur, Munich Reinsurance Company, et Dr Jorg Schmidtke, Genetics: Basis for Medicine in the 21st Century, Hanovre, Medical University.

[7] Harper, Peter S (1998). Practical Genetic Counselling, Butterworth and Heineman, Oxford, P.295.

[8] *Dean M. et al (1996) Genetic restriction of HIV-1 infection and progression to AIDS by a deletion allele of the CKR5 structural gene.* Science 273, 1856-186.

Les facteurs environnementaux et les interactions avec d'autres gènes jouent également un rôle dans le développement des maladies. En conséquence, les affections multifactorielles sont généralement assorties d'un risque génétique plus faible et ont tendance à varier quant à leur gravité, à l'âge auquel elles apparaissent et à leur mode d'évolution.

Par exemple, les mutations de gènes, tels que ceux qui contrôlent le métabolisme du cholestérol, son transport et son action sur les cellules, auront un impact sur le risque de coronaropathie (CP). Cependant, la CP est liée à un certain nombre de facteurs de risque environnementaux bien connus, dont l'hypertension, l'obésité, le diabète, le tabagisme et le manque d'exercice[9]. Le mode de vie joue un rôle crucial dans le développement ou non des symptômes de la maladie chez un sujet qui y est prédisposé.

Le dépistage de maladies telles que la CP ou le diabète devra être incorporé à de complexes calculs de risque, mettant en jeu des facteurs tant génétiques qu'environnementaux.

Voici quelques-unes des maladies à l'étude du point de vue de l'origine génétique et des facteurs de risque :

- maladie d'Alzheimer[10],
- obésité[11],
- cancer de la prostate[12],
- maladies cérébrovasculaires (maladies du cœur)[13],
- ostéoporose[14],
- pré-éclampsie en cours de grossesse (touche de 3 % à 7 % des grossesses)[15].

Réalisations scientifiques

Formation du Human Genome Epidemiology Network

La prédisposition génétique à la maladie ne représente qu'une des causes de morbidité. D'autres études, à base démographique ou s'inscrivant dans d'autres secteurs de recherche, sur l'incidence et la distribution des maladies seront également nécessaires pour mieux cibler les interventions médicales, comportementales et environnementales.

Pour répondre à ce besoin, l'American Centre for Disease Control a formé le Human Genome Epidemiology Network (HuGE)[16], qui doit évaluer la validité des tests génétiques et les facteurs déterminants de leur administration au sein de diverses populations[17].

L'analyse effectuée par le HuGE aidera non seulement à l'évaluation des technologies génétiques prévisionnelles mais aussi à la mise au point, par les décideurs, d'une formule appropriée d'intervention génétique, de prévention des maladies, de promotion de la santé et d'action thérapeutique.

---

[9] G.F. Gensini; M. Comeglio et A. Colella (1998), Classical risk factors and emerging elements in the risk profile for coronary artery disease. Eur Heart J, février 1998, p. 19; Suppl A:A, p. 53-61.

[10] Nature Genetics, vol 27, mars 2001, p. 245.

[11] Nature Genetics, vol. 28, juin 2001, p. 188.

[12] Nature Genetics, vol. 27, février 2001, p. 134.

[13] Roche et deCode, 22 mai 2001.

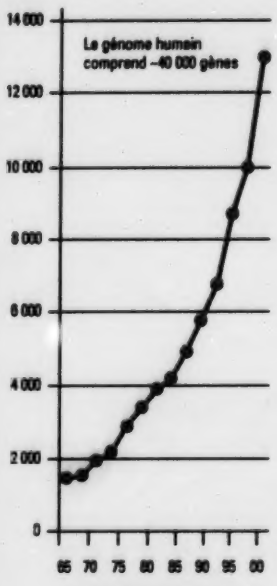
[14] Roche et deCode, 14 novembre 2000.

[15] DeCode, 19 septembre 1999.

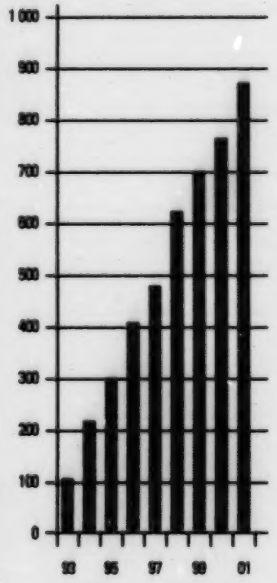
[16] HuGE Net, *www.cdc/genetics/hugenet*

[17] Muin J. Khoury et Janice S. Dorman, The Human Genome Epidemiology Network (HuGE Net), American Journal of Epidemiology, 1998;148:1-3, www.cdc/genetics/hugenet/about/editorial.htm

Nombre de relations gène-maladie



Évolution des tests en génétique moléculaire



Gene Tests - Gene Clinics: Human Genetics Information Resource, 2001

Identification d'un nombre croissant de maladies génétiques

En mai 2001, le génome humain avait été décrypté dans une proportion de 93 % environ, le reste devant l'être d'ici 2003. Voilà tout un exploit, si l'on considère que le génome humain est composé de 3,1 milliards de paires de bases.

Jusqu'ici, les technologies génétiques ont servi de science descriptive et, à ce titre, ont réussi à décrire, cartographier, séquencer et dépister. Une fois cartographié le génome humain, soit les 3,1 milliards de paires de bases de l'ADN, les technologies génétiques passeront aux deux objectifs suivants : déterminer la fonction des gènes et découvrir des moyens d'intervenir dans la base biologique des maladies, en élaborant des moyens plus efficaces de diagnostic, de traitement et de prévention des maladies.

Ainsi que le visualise le diagramme « Hérédité mendélienne », des tests de génétique moléculaire ont été mis au point à partir de la définition des rapports entre le fonctionnement des gènes et la maladie. En octobre 2001, l'Online Mendelian Inheritance in Man avait identifié 13 060 locus géniques, qui ont été rendus publics (www. ncbi.nlm.nih.gov). Le nombre définitif des gènes décrits devrait atteindre les 40 000.

Une fois découvert le rapport entre un gène et une maladie, on peut procéder à la mise au point d'un test de génétique moléculaire. On dénombre à l'heure actuelle 877 tests de génétique moléculaire, qui sont disponibles à l'échelon international[18]. En Ontario, environ 107 tests de génétique moléculaire[19] sont administrés. *(On trouvera à l'Annexe C la liste des laboratoires et des tests de génétique moléculaire administrés en Ontario.)*

La recherche en génétique a évolué, depuis les maladies monogéniques relativement rares aux maladies multifactorielles plus courantes; aussi, faut-il envisager une augmentation notable du nombre de personnes candidates au dépistage génétique. En se fondant sur la prévalence des maladies multifactorielles courantes, on prévoit qu'une personne sur deux pourrait éventuellement être admissible à ce type de dépistage en Ontario[20].

L'un des avantages les plus marquants de la recherche génomique est l'occasion qu'elle offre d'étudier la biologie de toutes les maladies. Au fur et à mesure des progrès des recherches et de leur application aux tests, aux traitements et à la biologie de ces maladies, les chercheurs en viendront à mieux comprendre les mécanismes génétiques et la production conséquente des protéines responsables des changements de comportement cellulaire qui donnent lieu aux pathologies. Ces progrès aideront les chercheurs à mettre au point de nouveaux traitements et de nouvelles stratégies de prévention à l'intention de tous les patients touchés par une maladie, et non uniquement de ceux qui présentent une prédisposition génétique.

Multiplication des tests génétiques prédictifs

Il n'est pas possible de prévoir avec certitude le nombre des tests génétiques à l'égard des maladies apparaissant à l'âge adulte qui verront le jour pendant la prochaine décennie, mais il est probable que ce domaine fasse l'objet de pressions constantes. Sont potentiellement considérables le nombre et la diversité des nouvelles technologies

[18] GeneTests world wide web at genetests.org

[19] GeneTests world wide web at genetests.org

[20] The Genetics of Common Diseases. A Second Report to the National Health Service Central Research and Development Committee on the New Genetics, 1995.

génétiques prévisionnelles à l'origine des données fondées sur le risque quant à la santé future des personnes. En outre, la détermination du risque à l'égard des changements génétiques dans les maladies multifactorielles deviendra extrêmement complexe.

Bien que la plupart des nouvelles découvertes de la médecine génomique portent sur le repérage de la cause génétique d'une pathologie, certains chercheurs explorent les liens de certains gènes avec certains traits de comportement tels que l'intelligence, le facteur conditionnant la criminalité, l'orientation sexuelle, l'agressivité et l'hostilité[21],[22],[23].

L'existence de ces tests soulève non seulement des questions d'éthique, mais encore des questions fondamentales sur ce qui relève du domaine de la médecine et des services assurés et sur ce qui en déborde. Ces tests pourraient également aboutir à la médicalisation des traits génétiques, avec le danger de passer sous silence de graves problèmes sociaux sous-jacents, tels que la pauvreté.

Progrès des technologies génétiques

L'évolution rapide de la connaissance du génome et la percée des techniques « moléculaires » se sont accompagnées d'une rapide expansion de ces techniques en médecine génomique. Les progrès se poursuivent en automatisation des techniques de génétique moléculaire, de même que dans le stockage et le traitement des données génétiques par superordinateurs.

L'une des avancées les plus marquantes aboutira à l'utilisation de sondes moléculaires dotées de puces à micro-réseau, capables de tester 400 000 échantillons géniques en cinq minutes[24]. Au cours des décennies à venir, ce procédé devrait accroître considérablement la rapidité d'obtention des résultats de tests et le nombre de ces derniers, tout en abaissant le coût unitaire. Les deux facteurs sont essentiels à l'exploitation de cette technologie.

Grâce à ce moyen, il sera possible d'obtenir un profil génétique personnalisé, comportant non seulement la prédisposition d'une personne à diverses maladies, mais aussi les traits de caractère et les aptitudes de porteur qu'elle pourrait transmettre à ses descendants.

Cette technologie soulève également des questions majeures à propos du consentement éclairé en médecine :

- Les patients peuvent-ils donner un consentement éclairé face à tous les tests devant être administrés?
- De quelle façon sera déterminé le risque correspondant à chaque test génétique lors du traitement par puces à micro-réseau?
- De quelle façon seront déterminés les changements à apporter au mode de vie et les programmes de surveillance de chaque patient?
- De quelle façon les tests génétiques fondés sur de nombreux facteurs influeront-ils sur le suivi des personnes en santé?

---

[21] M. Abbar, Suicide Attempts and the Trptophan Hydroxlyase gene, Molecular Psychiatry, vol. 6, p. 268 –273.

[22] D.H. Hamer, S. Hu, V.L. Magnuson, N. Hu et A.M.L. Pattatucci, A linkage between DNA markers on the X chromosome and male sexual orientation, Science, 1993:261, p. 320-326; voir également les travaux de Dean Hamer sur d'autres traits – http://rex.nci.nih.gov/RESEARCH/basic/biochem/hamer.htm

[23] Glenn McGee, The Perfect Baby: Parenthood in the New World of Cloning and Genetics, Rowman & Littlefield Pub. Inc., 2000, p. 36.

[24] Nature Genetics, vol. 27, février 2001, www.nanogen.com/natgen

Cette dernière question aura également une incidence sur le système de santé relativement aux tests génétiques simples, à facteur unique.

Bien que les progrès des technologies génétiques permettent de dépister un éventail de maladies plus large, ils suscitent un dilemme : on est désormais capable de diagnostiquer des maladies pour lesquelles il n'existe pas de traitement ni de moyen de guérison. Dans le cadre du dépistage de la chorée de Huntington, les familles qui désirent connaître leur situation tirent avantage de l'information quant à la planification de leur vie et sont soulagées de l'inquiétude de « ne pas savoir »[25]. En prévision de ce type de dépistage, le système de santé doit être en mesure d'assurer du soutien aux personnes en cause et à leur famille, de même que la protection juridique nécessaire dans les cas de mauvaise utilisation de l'information fournie.

En prochaine étape : des traitements et thérapies géniques

La première étape du projet du génome humain – la cartographie génétique – mènera à des efforts plus intensifs en vue de l'élaboration de nouveaux traitements et de nouvelles thérapies pour de nombreuses maladies courantes. Il est concevable que, au cours des décennies prochaines, les tests génétiques prédictifs soient assortis de toute une gamme de traitements génétiques, dont :

- thérapies traditionnelles;
- pharmacogénétique – médicaments conçus en fonction de la constitution génétique, de façon à en maximiser l'efficacité tout en atténuant les effets secondaires indésirables;
- thérapie par remplacement de protéines, visant à fournir les hormones, enzymes, antigènes ou autres protéines qui font défaut à l'organisme (p. ex. ingénierie génétique des bactéries pour fabriquer de l'insuline humaine);
- nouveau matériel biologique destiné aux thérapies invasives (p. ex. traitement des tumeurs cérébrales au moyen du virus mutant de l'herpès);
- recombinaison de la structure génétique d'une personne par modification des gènes composant les cellules somatiques (cellules du soma autres que les ovules et les spermatozoïdes);
- modification génique des cellules germinales (ovules ou spermatozoïdes) d'une personne, en vue de la transmission de traits modifiés[26].

Pharmacogénétique

La pharmacogénétique est le point de mire de l'industrie pharmaceutique et plane à l'horizon de demain pour la pratique clinique. Puisque les écarts relevés dans les réactions aux médicaments sont souvent d'origine génétique, des tests génétiques serviront à individualiser la médication selon le profil génétique. Cette stratégie devrait permettre d'éliminer des problèmes tels que les réactions indésirables aux médicaments. Cette forme de dépistage génétique viendra intensifier les pressions qui s'exercent sur les laboratoires.

La pharmacogénétique pourrait mener à l'élaboration de médications aptes au traitement de certaines maladies en fonction de la constitution génétique propre aux sujets, de même que de thérapies de prévention présymptomatiques. Pour que la pharmacogénétique devienne un outil efficace en pratique clinique, il faudra soumettre les patients à des tests génétiques, afin d'identifier les mutations liées à la maladie, de même que les variantes liées à l'action des médicaments[27].

---

[25] Hayden, 1992.

[26] Notons que, aux États-Unis, un moratoire a été imposé à ce type d'intervention, sur recommandation du Human Genome Project.

[27] Nature, 2000 : 405, p. 857-865.

L'examen des résultats récents de la recherche en pharmacogénétique indique qu'un certain nombre d'états pathologiques ou prépathologiques courants sont actuellement à l'étude, notamment :

- cholestérolémie élevée,
- dépression,
- asthme,
- hypertension,
- cancer du sein,
- schizophrénie et migraine[28],
- maladies du cœur[29],
- affections vasculaires telles qu'artériopathies oblitérantes et athérosclérose (durcissement des artères)[30],
- polyarthrite rhumatoïde[31].

Bien qu'aucune de ces études n'ait trouvé confirmation dans un cadre clinique, elles donnent une indication des secteurs dans lesquels les technologies génétiques peuvent avoir des incidences sur la pratique médicale.

Thérapies géniques

Une fois établis des liens de cause à effet entre un ou des gènes et une pathologie, les thérapies géniques offrent un autre mode de traitement des affections génétiques. Ces thérapies sont de quatre catégories :

- thérapie par remplacement de protéines,
- nouveau matériel biologique,
- recombinaison génétique des cellules somatiques,
- modification de la lignée germinale.

Actuellement, un certain nombre de protocoles de thérapie génique sont à l'essai dans différents pays. Si, par hasard, une thérapie se rendait jusqu'en pratique clinique, des tests de biochimie et de génétique moléculaire seraient exigés pour identifier la mutation génique et les résultats de la thérapie.

Réductionnisme génétique

Parallèlement à l'évolution rapide et prometteuse des technologies génétiques, on pourra avoir tendance à exagérer le rôle de ces technologies quant à l'amélioration des capacités du système de santé pour la population.

Le Comité consultatif préconise une attitude prudente vis-à-vis de l'adoption et de la mise en œuvre des technologies génétiques. Cette approche reconnaît les interactions complexes des gènes et de l'environnement, et elle tient compte des incertitudes inhérentes au dépistage génétique. Elle admet également que, selon la maladie en cause, d'autres approches de la lutte contre la maladie, telles que la promotion de la santé à base démographique, pourraient être plus appropriées et plus efficaces que le dépistage génétique.

---

[28] DeCode et Affymetrix, 24 juillet 2001.

[29] Myriad Genetics et Roche, 5 janvier 2000.

[30] Roche et DeCode, 14 février 2001.

[31] DeCode et Genmab, 12 juin 2001.

Par exemple, la plupart des cancers héréditaires du sein et de l'ovaire sont attribuables à la mutation des gènes BRCA 1 et BRCA 2. Il est aussi possible de déterminer quelles sont les personnes à risque pour ce qui est des syndromes héréditaires du cancer du côlon. Rappelons toutefois que 10 % seulement des personnes recevant un diagnostic de cancer du sein, de l'ovaire ou du côlon présentent une prédisposition héréditaire à ces maladies. Le facteur génétique n'est pas en soi un prédicteur absolu de ces maladies courantes. D'autres facteurs y jouent un rôle vital, notamment les facteurs environnementaux.

Concernant certaines maladies courantes, telles que les coronaropathies, les modifications génétiques peuvent révéler une prédisposition, mais les mesures à prendre pour lutter contre ces maladies peuvent consister en des programmes de prévention et de promotion de la santé à base démographique.

Les gouvernements, à titre de prestateurs de soins de santé, doivent déterminer la proportion des ressources qui devrait être consacrée au repérage des prédicteurs génétiques, compte tenu du fait que ces prédicteurs ne sont pas absolus et que d'autres causes connues, parfois évitables, ont un rôle dans le développement des pathologies.

Répercussions sur le système de santé

Les progrès réalisés par les sciences biomédicales, plus particulièrement en génétique humaine et dans les technologies connexes, auront des répercussions sur le système de santé, et ce, à de nombreux égards :

- le nombre et la diversité des nouvelles technologies génétiques prévisionnelles qui réunissent de l'information fondée sur le risque sont en puissance considérables. Cela signifie que le nombre de personnes candidates à des tests génétiques augmentera, de même que celui des patients en attente de soins de santé;
- le dépistage de traits génétiques plutôt que de maladies soulève des questions de fond sur la définition de la médecine et sur la nécessité d'une intervention médicale;
- les progrès réalisés par la technologie des puces à micro-réseau peuvent non seulement accroître la demande à l'égard des technologies, mais soulever des interrogations quant au contenu et à l'utilisation de l'information génétique;
- les besoins en matière de formation de généticiens, conseillers en génétique et personnel de laboratoire dans ce nouveau domaine seront décuplés;
- la médecine génétique prédictive débouchera sur la promotion de la santé plutôt que sur le traitement médical;
- la prescription d'un test ne doit pas être isolée des fonctions éducation, interprétation et counselling qui doivent accompagner le dépistage, aux fins du bien-être des patients.

L'opinion publique ontarienne et le dépistage génétique

En septembre 2001, la province demandait à la firme Ipsos-Reid de mener une enquête téléphonique sur le niveau de connaissance et les opinions du public sur le dépistage génétique chez l'humain. Le sondage portait sur un millier d'adultes[32].

Les personnes enquêtées ont, dans une proportion de 89 %, déclaré qu'elles s'intéressaient personnellement à cet important sujet.

---

[32] Exactitude de ±3,1 % dans 95 % des cas.

Le sondage a révélé que la population ontarienne est, dans l'ensemble (89 %), favorable au dépistage génétique chez l'humain. On admet volontiers ne pas en savoir très long sur le sujet, mais on s'intéresse à l'explorer davantage. On est conscient que les prévisions génétiques ne sont pas des prédéterminants définitifs et que, plutôt, la génétique peut jouer un rôle à l'égard de certaines maladies et de certains états pathologiques.

Cette opinion publique favorable découle de perceptions optimistes quant aux avantages directs pour la santé que pourrait procurer le dépistage génétique – soit que ce dépistage pourrait servir à repérer, prévenir ou guérir certaines maladies, et donc être d'un grand intérêt pour l'être humain dans l'avenir. Le dépistage génétique est perçu comme une aide possible pour les médecins dans le diagnostic des maladies, pour les chercheurs en médecine dans la mise au point d'innovations médicales et pour les gouvernements dans la planification et l'élaboration de programmes de soins de santé.

Perceptions au sein de la population

L'opinion publique est favorable à ce qu'on informe les personnes intéressées des probabilités qu'elles ont de contracter une maladie, afin de leur permettre de prendre des mesures préventives et aussi d'aider les parents à renseigner leurs enfants sur une maladie familiale héréditaire.

- 78 % sont d'avis que les nouvelles réalisations en génétique permettront à leurs enfants d'être en meilleure santé, en les libérant d'incapacités héréditaires.
- 79 % pensent qu'il est approprié pour les couples de procéder à la planification de leur famille à l'aide de données génétiques, s'il y a des probabilités que leurs enfants héritent d'une incapacité ou d'une maladie virtuellement mortelle.
- 40 % s'inquiètent du fait que la recherche en génétique humaine puisse perturber les processus naturels et soit, en puissance, contraire à la morale.

Menace pour la vie privée

Les personnes enquêtées ont souligné la nécessité de faire en sorte que le dépistage génétique n'aboutisse pas à des mesures de discrimination dans l'emploi, dans les assurances ou dans l'accès aux services.

- 86 % insistent sur la nécessité d'une autorisation des intéressés quant à l'utilisation d'un prélèvement de sang ou de tissu pour un test ou une recherche génétique.
- 97 % s'accordent à dire que cette information ne devrait être versée à une base de données que sur autorisation des intéressés.
- 87 % préconisent l'obtention du consentement lors de chaque nouvelle initiative de recherche à laquelle on destine un échantillon.
- 79 % sont d'avis qu'il faudrait conserver au Canada exclusivement les données et les bases de données génétiques.
- 66 % se disent d'accord pour que les bases de données génétiques canadiennes soient propriété de l'État ou sous contrôle étatique.

Répercussions à grande portée

- 38 % des personnes enquêtées croient que les lois et réglements suivent d'assez près la recherche et ses applications en matière de dépistage génétique.
- 54 % estiment que le gouvernement fédéral devrait formuler des directives et une réglementation pour baliser l'exploitation des tests génétiques chez l'humain.
- 34 % considèrent que les organisations internationales ont un rôle à jouer en ce domaine.

Les répondants sont d'avis que le gouvernement provincial doit, certes, assumer un rôle dans le financement des services de génétique, mais aussi que, dans certains cas, le coût des tests devrait revenir aux intéressés – par exemple, si le dépistage vise des traits de personnalité ou des comportements plutôt que des états pathologiques. On reconnaît que le financement de la recherche en matière de dépistage génétique et la réglementation afférente devraient relever d'instances nationales et (ou) internationales.

Brevetage du matériel génétique humain et des procédés de dépistage génétique

Les répondants envisagent que le secteur privé a un grand rôle à jouer en recherche génétique et dans l'élaboration de traitements, mais reconnaissent également le dilemme que présente le brevetage génétique.

- 64 % estiment que, si une entreprise du secteur privé consacre beaucoup de temps et d'argent à la mise au point de procédés d'exploitation des données génétiques humaines à des fins de dépistage et de tests génétiques, elle devrait avoir le droit de facturer pour leur utilisation.
- 51 % seulement se sont dits favorables à ce qu'une entreprise ait le droit de breveter un matériel génétique identifié en vue de la mise au point de tests.

Le programme provincial de génétique

L'Ontario est présent sur la scène internationale de la recherche en génétique. Le financement substantiel octroyé à ce domaine de recherche continue de favoriser l'éclosion des découvertes dans plusieurs laboratoires ontariens, notamment :

- à l'Hôpital pour enfants malades,
- au Samuel Lunenfeld Research Institute,
- à l'Institut ontarien du cancer,
- au John P. Robarts Research Institute,
- au Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario.

Les scientifiques ontariens ont découvert le gène de la fibrose kystique, du rétinoblastome et de l'atrophie myotonique; ils sont à l'avant-garde de la recherche en protéomique, soit l'exploration des protéines issues des gènes responsables des maladies. L'établissement d'une solide infrastructure clinique devrait améliorer les conditions de recherche en traduction génétique (synthèse de protéines) et soutenir l'excellence que les scientifiques et cliniciens de la province ont atteinte dans ce secteur.

La recherche en génétique ne figurait pas au mandat du Comité consultatif, mais il faut souligner l'impératif pour la province d'apprécier à sa juste valeur l'apport exceptionnel des scientifiques et cliniciens de l'Ontario à ce chapitre.

Depuis 25 ans, l'Ontario dispense un programme prioritaire de services de génétique, par le truchement d'une série de services coopératifs intégrés, dans les hôpitaux et dans les bureaux de santé de tout l'Ontario.

Le programme ontarien de génétique a la réputation d'être le plus complet et le mieux coordonné au Canada. Il embrasse des initiatives en :

- diagnostic génétique,
- counselling génétique,
- dépistage génétique,
- génétique prénatale,
- services métaboliques.

En matière de pratique, ce programme obéit aux lignes directrices élaborées par :

- le Collège canadien de généticiens médicaux,
- la Canadian Association of Genetic Counsellors,
- l'American Society of Human Genetics,
- la Society of Genetic Counsellors in the United States,
- l'American College of Medical Genetics.

Des organismes professionnels d'autres secteurs de la médecine ont formulé des politiques et lignes directrices à l'égard d'une foule d'affections et de situations en lien direct avec la pratique de la génétique. Ainsi, l'American College of Obstetrics and Gynecology s'est doté de lignes directrices pour le dépistage de la fibrose kystique; de même, le Collège canadien de généticiens médicaux et la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada ont adopté des lignes directrices pour le diagnostic prénatal.

La plupart des tests génétiques sont prescrits par des généticiens médicaux, mais un certain nombre le sont par des omnipraticiens et d'autres spécialistes aptes à dispenser des services de counselling sans passer par un centre de génétique.

Actuellement, le réseau régional de génétique réunit neuf centres, comptant :

- 19 cliniques de génétique médicale,
- 11 laboratoires de cytogénétique,
- 10 laboratoires de dépistage génétique biochimique et de dépistage sérologique chez la mère,
- 8 laboratoires de génétique moléculaire/ADN.

Les centres régionaux de génétique sont situés à :

- Hamilton – Hamilton Health Sciences Corporation,
- Kingston – Kingston General Hospital,
- London – London Health Sciences Centre,
- Mississauga – Credit Valley Hospital,
- North York – Hôpital général de North York,
- Nord de l'Ontario – Hôpital régional de Sudbury,
- Oshawa – Lakeridge Health Corporation,
- Ottawa – Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario,
- Toronto – Hôpital Mount Sinai et Hôpital pour enfants malades.

Tous les centres offrent des services coordonnés de laboratoire et de clinique. Chacun offre divers services de génétique. Parallèlement aux dix centres cliniques locaux, ces centres desservent la province sur une base régionale.

Le financement de base actuel du Programme provincial de services régionaux de génétique est d'environ 39 000 000 $. Ce montant ne comprend pas les tests génétiques prescrits par les médecins de famille en marge du programme. En 2000-2001, l'Assurance-santé de l'Ontario a versé 1 460 000 $ aux titres du counselling individuel et familial et des tests de laboratoire visant des pathologies génétiques courantes.

Jusqu'ici, la pratique médicale a fait appel aux tests génétiques au fur et à mesure de leur disponibilité, en l'absence d'une politique établie et avec des niveaux variables de contrôle. Vu la complexité des résultats et les répercussions possibles, leur interprétation compétente et consciencieuse peut représenter une tâche redoutable.

Tout médecin peut prescrire des tests génétiques, mais l'interprétation des résultats peut être ardue, et il est toujours possible que ces résultats soient ambigus. Les résultats de tests prédictifs peuvent être difficiles à traduire sous forme de décision pour les patients quant aux soins à se procurer et à la conduite à suivre en matière de procréation. En conséquence, certains tests génétiques, dont ceux liés au cancer du sein et de l'ovaire, à la chorée de Huntington et à l'apparition précoce de la maladie d'Alzheimer, sont habituellement administrés dans des centres de génétique ou des cliniques spécialisées, offrant des services de counselling et de soutien.

Personnel des services de génétique

Le Programme provincial de services régionaux de génétique a actuellement à son service 28 médecins et 22 généticiennes et généticiens titulaires de doctorats. L'Ontario emploie plus de 100 conseillères et conseillers en génétique, qui œuvrent dans tout un réseau d'hôpitaux, de centres anticancéreux et de dispensaires en santé publique. Le Programme dispose d'un personnel de laboratoire de 200 personnes. Les médecins de famille et les spécialistes ont toujours dispensé certains services de génétique en cabinet, sans passer par un centre de génétique, et l'on prévoit que ce rôle prendra de l'ampleur avec le temps.

Les cliniciennes et cliniciens en génétique, qui sont des médecins exerçant en médecine génétique, assurent le diagnostic et le traitement de certains états pathologiques de nature génétique, habituellement en consultation avec des médecins de premier recours ou d'autres spécialistes. Ils supervisent les services dispensés par le personnel des soins infirmiers et du counselling en génétique.

Les conseillères et conseillers en génétique offrent consultations et soutien aux personnes atteintes et à leur famille. Ces professionnels reçoivent une formation universitaire au niveau de la maîtrise, ou encore, ce sont des infirmières et infirmiers autorisés, qui se sont initiés à la génétique en cours d'emploi.

Chaque centre de génétique possède une directrice ou un directeur des services de génétique. Plusieurs de ces centres se sont adjoint un personnel psychosocial, qui dispense counselling et traitement. En santé mentale, malheureusement, rare est le personnel ayant des connaissances en génétique, ce qui rend difficile l'aiguillage vers des professionnels de la santé mentale.

Certains centres disposent d'un personnel de soutien autre, tels que les diététistes de l'Hôpital pour enfants malades, qui dispensent conseils et soins préventifs aux enfants et aux adultes présentant une maladie enzymatique.

Formation du personnel en génétique

Le Collège canadien de généticiens médicaux offre un programme de formation menant à l'agrément des généticiens médicaux et biochimiques. Il offre aussi l'agrément en cytogénétique et en génétique moléculaire aux généticiens détenteurs d'un doctorat. Les médecins doivent avoir à leur actif au moins trois années de formation postdoctorale dans le cadre d'un programme agréé de formation spécialisée avant de s'inscrire à un programme de chargés d'études (fellowship) en génétique médicale dans un centre reconnu. Le Collège accueille dans ses rangs la candidate ou le candidat reçu à l'examen d'entrée. Tous les deux ans, on consacre sept ou huit nouveaux « fellows » dans chacune des disciplines suivantes : génétique médicale, génétique moléculaire et cytogénétique, et de zéro à un en génétique biochimique.

Le Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada (CRMCC) offre maintenant aux médecins un programme de formation spécialisée en médecine génétique. Jusqu'en 1996, les médecins attestant des compétences exigées en médecine génétique pouvaient s'inscrire aux examens du Collège royal. Depuis lors, on admet aux examens uniquement ceux qui ont achevé une résidence de cinq ans en médecine génétique. Il n'y a pas plus de cinq diplômés par an dans l'ensemble du Canada. C'est en 1992 que le Collège royal a reconnu pour la première fois des spécialistes en médecine génétique.

Les médecins de laboratoire sont issus de programmes de formation agréés par le CRMCC en anatomie pathologique, pathologie générale, hématopathologie, hématologie ou chimie clinique. Les scientifiques de laboratoire autres que médecins ne sont pas admissibles à la reconnaissance par le CRMCC.

L'Université McGill, l'Université de Toronto et l'Université de la Colombie-Britannique offrent un programme de maîtrise de deux ans en consultation génétique, à la suite d'un diplôme de premier cycle. Une douzaine de conseillers en génétique sont issus de ces programmes chaque année. Des étudiants canadiens sont inscrits à des programmes américains, dont proviennent quelque 125 diplômés par an.

Les futurs omnipraticiens acquièrent une formation en génétique par le biais des sciences biologiques. Notons cependant que la génétique n'est pas une discipline de base dans les facultés de médecine ontariennes.

Les technologues attachés aux laboratoires de génétique de l'Ontario doivent être agréés par l'Ordre des technologistes de laboratoire médical de l'Ontario. Deux établissements canadiens, le Michener Institute de Toronto et le BC Institute of Technology, offrent actuellement une formation aux technologies génétiques. Le Michener Institute forme chaque année huit étudiants ontariens dans le cadre d'un programme alliant cytogénétique et génétique moléculaire.

Section 3 : Recommandations du Comité consultatif de l'Ontario sur les nouvelles technologies génétiques prévisionnelles

Établissement à l'échelon provincial d'un comité consultatif permanent sur la génétique

1. Les recommandations formulées par le Comité consultatif sont très générales et à longue portée. Le Comité préconise donc de répondre, par l'instauration d'une instance et d'un processus permanents, à la nécessité de consultations et d'applications plus poussées. Dans cet esprit, il est recommandé que l'Ontario se dote d'un comité consultatif sur la génétique, afin de baliser le déploiement dans la province des services en la matière. Par l'entremise du sous-ministre de la Santé et des Soins de longue durée, ce comité conseillerait le gouvernement de l'Ontario dans les secteurs suivants :
   - nouvelles réalisations dans les sciences génétiques,
   - évaluation des services de génétique existants,
   - recommandations sur la prestation en temps opportun de nouveaux tests et services de génétique, à la suite de l'évaluation formelle du dépistage génétique proposée par le comité,
   - questions d'ordre éthique et juridique,
   - exigences des services de génétique en matière de ressources humaines et d'infrastructure,
   - besoins des citoyennes et citoyens de l'Ontario en matière d'éducation, notamment dans le cadre des professions mobilisées par l'un ou l'autre aspect de la prestation des services de génétique,
   - processus de mise en œuvre des nouveaux services de génétique mettant à contribution des laboratoires tant privés que publics,
   - tout autre secteur stipulé par le gouvernement de la province.

   La composition du comité devrait refléter la vaste gamme des compétences nécessaires à la réalisation de son mandat et comprendrait donc des généticiens, conseillers en génétique, économistes de la santé, spécialistes de l'éthique et du droit, épidémiologistes, scientifiques de laboratoire, professionnels de la santé mentale et représentants de la collectivité, dont des représentants d'organisations bénévoles liées à la santé. Il faudrait prévoir des postes de liaison avec des comités connexes, tels que le Test Review Committee, qui joue un rôle de conseil auprès des Programmes de gestion de la qualité/laboratoires du ministère de la Santé et des Soins de longue durée (MSSLD).

Approche de l'introduction des nouveaux tests et services de génétique

2. L'Ontario devrait s'assurer que les nouveaux services de génétique sont évalués en fonction des critères suivants : exactitude technique (« validité analytique »), efficacité clinique (validité clinique), utilité pour les intéressés (utilité clinique), effets autres et effets préjudiciables, potentiel d'expansion et coûts afférents (utilité sociale), répercussions éthiques/juridiques et répercussions sur les ressources. Le cas échéant, cette évaluation exigera la participation de spécialistes et devra tenir compte de la perspective des intéressés, soit les patients, leur famille et la collectivité.

3. Le cadre d'évaluation élaboré par le Comité consultatif formerait la base du processus d'évaluation des nouveaux services. Le cas échéant, ce processus d'évaluation viserait tous les aspects des services de génétique : juridique, éthique, social, psychosocial, épidémiologique, clinique et de laboratoire.

4. La mise en œuvre de nouveaux tests ne devrait être envisagée qu'après examen des impacts prévus en aval, dont les effets psychologiques sur les patientes et patients et la considération des coûts d'introduction de nouveaux tests génétiques par rapport à ceux d'autres stratégies de prévention de la maladie.

5. Lors de l'introduction de tests ayant une incidence pour une certaine collectivité, cette collectivité devrait participer à la planification, dès les premiers stades. La promotion, l'adoption et la diffusion éventuelles de nouveaux services de génétique devrait reconnaître la diversité culturelle et les besoins de la population ontarienne.

6. Les citoyennes et citoyens de l'Ontario devraient avoir accès aux services de génétique de façon équitable et opportune, dans toute la province. De plus, les Ontariennes et Ontariens devraient avoir accès à des services de génétique dans le cas où ils ont des raisons de s'inquiéter des risques courus sur ce plan.

7. Lors de l'introduction de nouveaux services de génétique, il faudrait prévoir l'élaboration de lignes directrices claires et de plans de soins appropriés, pour que les intéressés sachent à quoi s'en tenir sur l'approche génétique de leur maladie.

8. Même si certains tests prédictifs ne peuvent empêcher l'apparition de la maladie [p. ex. dans le cas de la chorée de Huntington], on envisagerait quand même le dépistage génétique, en raison d'autres avantages potentiels.

Intégration des services de génétique

9. La prestation des tests génétiques devrait être conçue dans le cadre de services multidisciplinaires intégrés, incorporant : évaluation et counselling génétiques, contrôle de la qualité, services de soutien et de suivi psychosociaux, y compris surveillance, prévention et traitement, le cas échéant.

10. On prévoirait l'intégration, à la prestation de services de génétique, de services de soutien affectif et psychosocial, fondamentaux pour le processus de consultation en génétique, de même que l'accès à des services de soutien psychosocial dans toute la province.

Éducation et information

11. L'Ontario devrait entreprendre l'élaboration et la promotion d'un programme éducatif en génétique à l'intention de la population ontarienne, afin de répondre aux besoins des professionnels et des citoyens :
    - en mettant sur pied un programme polyvalent d'éducation publique;
    - en favorisant le perfectionnement des professionnels de la santé aux niveaux des deux premiers cycles, des études universitaires supérieures et de la formation continue.

12. Il faudrait dispenser aux fournisseurs et à la population une information opportune concernant la disponibilité des nouveaux services prédictifs, les critères recommandés pour leur application et les ressources offertes aux patients qui ont accès aux services. Ce cadre doit englober une large gamme de moyens de diffusion de l'information sur le domaine :
    - répertoire des services de génétique disponibles en Ontario;
    - information sur chaque nouveau test génétique à l'intention des fournisseurs de soins de santé, notamment quant aux directives provinciales sur l'aiguillage vers des services de génétique, à l'admissibilité aux tests génétiques, à l'accès au dépistage et au counselling, à l'évaluation des risques, aux stratégies de prévention et de surveillance, ainsi qu'aux ramifications financières, éthiques, psychosociales et juridiques du test, et indication d'autres sources d'information pour les patients.

Gestion de la qualité et directives afférentes

13. Chaque volet des services de génétique dispensés en Ontario exige des mesures de gestion de la qualité et des directives quant aux étapes suivantes :
    - préparation au test (dont counselling et matériel éducatif);
    - test proprement dit et analyse des résultats (test de laboratoire et interprétation des résultats);
    - suivi analytique (interprétation et communication des résultats à la patiente ou au patient);
    - surveillance de la patiente ou du patient après le test.

14. Lorsqu'un test génétique approuvé n'est pas offert dans la province, l'Ontario veillera à ce que des échantillons soient envoyés à un laboratoire agréé d'une autre compétence, lequel devra être doté d'un programme acceptable d'assurance de la qualité.

Ressources humaines et services de génétique

15. La province devrait se pencher sur la demande croissante en matière de services de génétique et sur ses répercussions sur le système de santé et les ressources humaines qui le desservent. Cela est particulièrement important étant donné la probabilité d'une adoption rapide de ces nouvelles technologies et les délais nécessaires pour former un personnel professionnel adéquat. Il faut donc prévoir des stratégies visant à :
    - stimuler le recrutement et la rétention du personnel nécessaire à la prestation des services de génétique, de même que la mise sur pied de programmes de formation en génétique;

- mettre en place des programmes de formation reconnus ou amplifier les programmes existants en vue de la prestation de services de génétique de qualité;
- s'assurer que tout personnel participant directement à la prestation des services de génétique puisse compter sur un milieu de travail conforme à la réglementation sur la santé. Le problème des professions participant à la prestation de services de génétique qui ne sont pas encore soumises à une réglementation devrait être examiné à la suite de consultations plus poussées.

Non-discrimination

16. L'Assemblée législative devrait envisager la modification du *Code des droits de la personne*, de façon à interdire toute discrimination fondée sur les traits génétiques. On pourrait procéder en incluant de manière explicite les « traits génétiques » au nombre des motifs de discrimination à la partie 1, ou encore, ainsi que l'a recommandé la Commission de réforme du droit de l'Ontario dans son rapport de 1996, en modifiant la définition de la rubrique « à cause d'un handicap », au paragraphe 10 (1). Si l'Assemblée législative adopte cette dernière façon de procéder, la Commission ontarienne des droits de la personne devra énoncer une règle d'interprétation, stipulant que les affections d'ordre génétique, tant existantes que futures, relèvent de sa compétence législative.

17. Le gouvernement devrait envisager la prise de mesures proactives pour empêcher les utilisations discriminatoires des données d'ordre génétique. À cette fin, le comité recommande que le gouvernement instaure un système d'approbation visant l'utilisation des tests et des données génétiques dans les contextes de l'assurance, de l'emploi et de tout autre domaine extérieur aux soins de santé au sein desquels l'utilisation des tests et des données génétiques pourrait avoir des retombées sociales négatives ou indésirables.

18. Le gouvernement devrait envisager d'imposer un moratoire, qui empêcherait les compagnies d'assurance et les employeurs d'utiliser des données génétiques afin d'établir l'admissibilité à une couverture d'assurance ou à un emploi. Ce moratoire demeurerait en vigueur jusqu'à ce que des politiques et processus appropriés soient mis en place quant à l'utilisation des données génétiques dans ces contextes.

Examen critique des initiatives de recherche

19. Le gouvernement devrait veiller à ce que tout test génétique mis au point dans le contexte de la recherche en Ontario soit soumis à un examen exhaustif sur le plan de l'éthique de la recherche par des comités autonomes et responsables en la matière.

Brevets, commercialisation et vente directe des tests génétiques

20. Le Comité recommande au gouvernement de l'Ontario d'entamer des pourparlers avec le gouvernement du Canada touchant les brevets, la vente directe aux consommateurs et d'autres secteurs de compétence fédérale liés à l'exploitation commerciale des tests génétiques.

Consentement éclairé

21. Le Comité recommande que le consentement éclairé, en matière de dépistage génétique, soit exprès et documenté, nonobstant le paragraphe 11(4) de la Loi de 1996 sur le consentement aux soins de santé, où l'on stipule que le consentement peut être exprès ou implicite. Le consentement exprès représente le point culminant d'un processus de consentement éclairé, par le biais duquel une personne reçoit tous les renseignements nécessaires sur les risques et avantages potentiels du test génétique proposé ainsi que sur les solutions de rechange. Il confirme la nature volontaire du dépistage génétique et le droit de la personne au retrait de son consentement.

Dépistage génétique chez les mineurs

22. Les nouveau-nés et les enfants ne devraient pas subir de tests en rapport avec des affections génétiques lorsque ces tests ne comportent pas d'avantages ponctuels sur le plan médical ou psychosocial, ou si ces avantages ne doivent se concrétiser qu'à l'âge adulte (comme c'est le cas pour les porteurs ou s'agissant d'une maladie qui attend l'âge adulte pour se manifester).

23. En règle générale, le consentement parental devrait être nécessaire à l'administration de tests génétiques aux nouveau-nés. Le Comité consultatif de l'Ontario ou un autre organisme responsable devant le gouvernement, devrait se pencher sur la question de savoir si le dépistage chez les nouveau-nés pourrait être autorisé sans le consentement parental exprès, et ce, dans quelles circonstances.

24. La pratique de conserver en banque les échantillons et les données issues des tests administrés aux nouveau-nés devrait être revue, afin de s'assurer que la confidentialité et le droit à la vie privée sont respectés et que le consentement éclairé a été obtenu. Cet examen devrait aussi porter sur la question de la réutilisation, par exemple pour d'autres tests, des échantillons prélevés sur les nouveau-nés et entreposés.

Confidentialité des données génétiques et respect de la vie privée

25. Dans le contexte de la législation sur la protection des renseignements personnels, le gouvernement devrait promulguer des dispositions visant à protéger la confidentialité des données génétiques. Cette législation devrait en particulier s'attacher aux questions suivantes :
    - vie privée et contrôle de l'information obtenue à partir des tests de laboratoire, de même que des échantillons de sang et de tissus;
    - établissement de normes pour la collecte et le stockage des données génétiques;
    - établissement de normes visant à déterminer quelles personnes (médecins et autres professionnels de la santé compris) devraient avoir accès aux banques d'échantillons et de données génétiques;
    - droit d'une personne soumise à un test d'exiger que son échantillon d'ADN soit détruit;
    - banques d'échantillons et de données issues des tests administrés aux nouveau-nés;

- normes de confidentialité touchant les données génétiques relatives à une personne par rapport aux autres membres de la famille;
- mode distinct de création et de traitement des documents de nature génétique par rapport aux autres documents de nature médicale.

26. (a) La loi ne devrait pas imposer l'obligation de divulguer des données génétiques ayant trait à une personne aux membres à haut risque de sa famille.

(b) Il faudrait revoir la question du privilège qu'a le médecin de divulguer des données génétiques ayant trait à une personne aux membres à haut risque de sa famille à l'encontre de la volonté de cette personne.

Section 4 : Annexes

Annexe A :

Comité consultatif de l'Ontario sur les nouvelles technologies génétiques prévisionnelles – Mandat et cadre de référence

Mandat

Le ministère de la Santé et des Soins de longue durée (MSSLD) souhaite élaborer des politiques et stratégies proactives dans le secteur du dépistage génétique, afin que l'Ontario suive d'aussi près que possible les progrès de ce secteur de services en évolution rapide, aux fins de l'amélioration de la santé publique et du soulagement de la souffrance humaine.

Le Comité a pour mandat d'élaborer des principes, directives et critères généraux devant guider la prise de décision opérationnelle par le MSSLD en vue de l'introduction des nouvelles technologies génétiques prévisionnelles en Ontario. Les domaines d'expertise requis aux fins du comité doivent correspondre au vaste éventail des problèmes sur lesquels il se penchera, lesquels sont d'ordre clinique, technique, psychosocial, éthique, juridique et financier.

Cadre de référence

Le comité a pour mandat de conseiller le MSSLD en ce qui concerne l'avenir du dépistage génétique, notamment les points suivants :

1. la mesure dans laquelle le dépistage génétique et les services afférents présenteront des avantages et d'autres retombées pour le système de santé et la population ontarienne – à court terme (deux à trois ans) et à long terme (dix ans).

2. un cadre que le MSSLD puisse utiliser pour prendre des décisions quant au financement futur en ce qui concerne de nouveaux tests prédictifs et de nouvelles modalités de traitement qui pourraient être offerts au cours des cinq prochaines années;

3. des critères pour le choix des lieux d'implantation des services de dépistage génétique, compte tenu des programmes existants qui auraient un rôle complémentaire et qui faciliteraient la prestation des services, l'accès pour les patients et les personnes à risque, la disponibilité d'un counselling génétique et des soins aux patients, en favorisant un volume d'activité nécessaire à la rentabilisation du perfectionnement des compétences et au respect de délais appropriés. D'un intérêt particulier sont la mesure dans laquelle un programme, centralisé ou décentralisé, pourrait aboutir à une efficience et à des économies maximales aux chapitres des tests courants et moins courants, de même que les économies d'échelle auxquelles donneraient lieu de forts volumes d'activité;

4. un cadre de travail pour l'évaluation continue de la recherche et de technologies en constante évolution, et la manière dont celles-ci pourraient être incorporées aux services existants;

5. un cadre de travail pouvant servir à évaluer de nouvelles modalités de dépistage génétique, une fois celles-ci introduites;

6. un cadre de travail apte à garantir que les critères généraux d'assurance de la qualité soient satisfaits;

7. des questions générales touchant la collecte et le partage de l'information;

8. les répercussions sociales, éthiques et juridiques, dont des exigences en matière de consentement éclairé, de confidentialité et de respect de la vie privée, ainsi que les retombées sur le plan familial;

9. des questions relatives à la discrimination et à la stigmatisation pour des motifs d'ordre génétique auxquelles pourraient être confrontées des personnes ou des groupes dans les secteurs notamment de l'emploi, de l'assurance-vie, de l'adoption et de l'immigration;

10. les meilleures façons de procéder à l'éducation des fournisseurs de soins, des patients et de la population en général;

11. les meilleurs moyens d'action relativement aux facteurs psychologiques dont l'action peut se faire sentir au sein de la population soumise aux tests;

12. un cadre de travail visant à distinguer entre un dépistage génétique approprié et un autre qui ne l'est pas;

13. un cadre de travail visant à distinguer entre des modes de dépistage génétique devant être financés à même les deniers publics et d'autres ne devant pas l'être.

- Le Comité doit être informé de toute initiative fédérale-provinciale dans ces secteurs et, le cas échéant, étudiera les moyens d'incorporer les résultats de ce type d'initiative. Il est aussi envisagé que les résultats des travaux du Comité de l'Ontario puissent servir à orienter les travaux d'initiatives fédérales-provinciales.
- Le Comité veillera à ce que toutes les recommandations touchant le cadre de travail tiennent compte, dans la mesure du possible, des approches adoptées par d'autres compétences, en particulier par celles qui sont dotées d'un système de santé publique.

Sous-comités

Une structure de sous-comités servira de cadre aux travaux portant sur l'introduction des nouvelles technologies génétiques prévisionnelles.

Un certain chevauchement est prévisible, mais les sous-comités seront chacun guidés par les paramètres suivants lors de l'élaboration de leurs lignes directrices :

- critères d'évaluation de la validité et de l'utilité d'une nouvelle technologie,
- lignes directrices pour la mise en œuvre,
- lignes directrices pour une évaluation et un suivi continus,
- exigences en matière de ressources humaines et financières touchant les perspectives à court terme et sur cinq ans,
- application de la recherche à des services touchant les perspectives à court terme et sur cinq ans,
- approches adoptées par d'autres compétences, le cas échéant,
- commercialisation et rôle du secteur privé,
- gestion des données.

1. Sous-comité des questions cliniques

Pour examiner toutes les questions de nature clinique soulevées par les nouvelles technologies génétiques prévisionnelles, notamment les suivantes :

- élaboration de critères d'admissibilité au dépistage (compte tenu de la validité et de l'utilité);
- élaboration de lignes directrices quant à l'offre des tests aux personnes à risque;
- élaboration de lignes directrices destinées à faciliter :
  - les mécanismes d'aiguillage,
  - l'accès au dépistage,
  - l'accès à tous les services connexes,
  - la gestion des personnes dont le statut « à risque » pour une maladie devient celui d'« atteinte »;
- élaboration de lignes directrices quant aux exigences et aux normes des services;
- élaboration de recommandations quant au counselling préliminaire et subséquent des patientes et patients, et à leur suivi;
- exigences réglementaires.

2. Sous-comité des questions psychosociales

- élaboration de stratégies touchant les répercussions psychosociales du dépistage génétique chez les personnes à risque et les membres de leur famille, ainsi que l'intervention, le cas échéant;
- élaboration de recommandations pour le dépistage des personnes à risque dont l'état nécessite un counselling psychosocial, y compris le traitement des personnes dont le statut « à risque » pour une maladie devient celui d'« atteinte ».

3. *Sous-comité des questions de laboratoire*

Pour examiner toutes les questions soulevées par les tests de laboratoire génétiques prédictifs, notamment les suivantes :

- technologie appropriée;
- assurance de la qualité;
- licence du laboratoire;
- assurances du laboratoire;
- dépôt des échantillons et gestion des données;
- perfectionnement de l'effectif du laboratoire;
- volumes nécessaires par test;
- suivi et formulation de recommandations touchant les nouveautés technologiques;
- critères de sélection de l'établissement pour les tests;
- délais appropriés;
- uniformisation du processus de rapport;
- conditions de transport des échantillons;
- exigences réglementaires;
- questions relatives aux brevets;
- questions relatives aux partenariats, y compris commercialisation et rôle du secteur privé;
- questions relatives à la communication et à la vie privée.

4. *Sous-comité des questions éthiques et juridiques*

Pour élaborer des mécanismes d'examen des répercussions éthiques et juridiques du dépistage génétique, notamment des suivantes :

- consentement;
- vie privée et renseignements personnels;
- confidentialité des données sur la santé du patient et de sa famille;
- discrimination;
- contrainte;
- accès;
- rôle du secteur privé;
- questions relatives aux brevets;
- rappel des patients;
- tests multiples sur un même échantillon, en rapport avec la même affection et avec des affections diverses;
- traitement des personnes dont le statut change (à risque et atteinte).

5. *Sous-comité des questions d'utilisation et d'évaluation des ressources*

Pour incorporer les paramètres suivants au cadre décisionnel :

- planification des ressources humaines et financières;
- intégration aux services de santé actuels;
- instauration des mécanismes propres à assurer une utilisation appropriée des nouvelles technologies prévisionnelles.

6. Sous-comité des questions d'éducation

- élaboration de recommandations quant aux approches et modes d'éducation de la population, des patients et des fournisseurs de soins, notamment alphabétisme, traduction, éducation des adultes;
- examen des modes d'éducation déjà existants aux plans provincial, national et international.

7. Sous-comité des questions d'évaluation

- élaboration d'un cadre de travail fondé sur les résultats pour l'évaluation de la validité des nouvelles technologies génétiques prévisionnelles;
- élaboration de critères d'évaluation continue pour chacun des nouveaux tests génétiques qui sont mis en œuvre;
- élaboration d'un projet d'évaluation des avantages, des risques, des coûts et de l'abordabilité de chaque nouveau test génétique dont on envisage la mise en œuvre;
- élaboration d'un projet d'évaluation du cadre de travail en cours de formulation par le Comité consultatif sur les nouvelles technologies génétiques prévisionnelles.

Annexe B :

Composition du Comité consultatif de l'Ontario sur les nouvelles technologies génétiques prévisionnelles

D[re] Judith Allanson, programme de génétique, Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario

M[me] Sharon Balsys, conseillère principale en communications, Direction des communications et de l'information, ministère de la Santé et des Soins de longue durée

D[r] Sean Blaine (co-président du sous-comité des questions d'éducation), professeur adjoint, département de médecine familiale et communautaire, Université de Toronto, chercheur à l'unité de recherche sur les soins de santé en milieu familial

D[r] George Browman (président du sous-comité des questions d'évaluation), directeur général, Hamilton Regional Cancer Centre

D[re] June Carroll (co-présidente du sous-comité des questions d'éducation), professeure agrégée, chaire de médecine familiale Sydney G Frankfort, département de médecine familiale et communautaire, Université de Toronto; centre de médecine familiale, Hôpital Mount Sinai; représentante de l'Ontario College of Family Physicians

D[r] David Cole, départements de médecine de laboratoire et pathobiologie, et de médecine et pédiatrie (génétique), Université de Toronto; directeur, services de génétique aux adultes, University Health Network

D[r] Colin D'Cunha, directeur et médecin hygiéniste en chef, Direction de la santé publique, ministère de la Santé et des Soins de longue durée

M[me] Mary Jane Esplen, Ph.D. (présidente du sous-comité des questions psychosociales), directrice du programme de recherche psychosociale et psychothérapeutique des cliniciens-chercheurs en cancérologie, département de psychiatrie, Hôpital Mount Sinai

D[r] Alasdair Hunter (co-président du sous-comité des questions cliniques), directeur, programme de génétique, Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario

M. Phil Jackson, directeur, Direction des politiques stratégiques de santé, ministère de la Santé et des Soins de longue durée

M[me] Birthe Jorgensen, Ph.D., chef de projet, Secrétariat des services consultatifs médicaux, ministère de la Santé et des Soins de longue durée

M. Michael Kilpatrick, analyste principal des politiques, Secrétariat des services consultatifs médicaux, ministère de la Santé et des Soins de longue durée

M[e] Trudo Lemmens (co-président du sous-comité des questions éthiques et juridiques), professeur adjoint, faculté de droit, Université de Toronto

D[r] Les Levin, médecin-conseil principal, directeur du Secrétariat des services consultatifs médicaux, ministère de la Santé et des Soins de longue durée

D[r] Alex MacKenzie, directeur de l'institut de recherche, Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario

M[me] Grace Maddox, vice-présidente (à titre bénévole), bureau divisionnaire de l'Ontario, Société canadienne du cancer

M[me] Roxanne Mykitiuk, Ph.D. (co-présidente du sous-comité des questions éthiques et juridiques), professeure agrégée, Osgoode Hall Law School, Université York

M[me] Leela Prasaud, chef, Gestion de la qualité, Direction des laboratoires, ministère de la Santé et des Soins de longue durée

D[r] Kenneth P.H. Pritzker, pathologiste en chef, Hôpital Mount Sinai

M[me] Maureen Provencher, conseillère en programmes – opérations, Unité des opérations relatives aux hôpitaux et des programmes prioritaires, ministère de la Santé et des Soins de longue durée

M[me] Francine Robert, infirmière en médecine génétique, circonscription sanitaire de North Bay et du district

D[re] Kirsten Rottensten, Direction de la santé publique, ministère de la Santé et des Soins de longue durée

D[r] Brian Sheridan, vice-président aux affaires médicales, Canada, MDS Laboratory Services, représentant de l'Ontario Association of Medical Laboratories

D[re] Anne Summers (présidente du Comité consultatif sur les nouvelles technologies génétiques prévisionnelles), programme de génétique, Hôpital général de North York

M[me] Elaine M.W. Taylor, présidente, Société Huntington du Canada

M. Adam Topp, v.-p. et directeur financier, Sunnybrook and Women's Health Sciences Centre

M. Luke A. Vanneste, premier vice-président, Banque de Nouvelle-Écosse

D[re] Lea Velsher (co-présidente du sous-comité des questions cliniques), médecine génétique, Hôpital général de North York

M[e] Charlotte Weiss, avocate auprès du ministère de la Santé et des Soins de longue durée

D[r] Philip Wyatt (président du sous-comité des questions de laboratoire), programme de génétique, Hôpital général de North York